

レット症候群児の健康を改善するために
栄養と消化管の健康
家族と介護士向けのブックレット



このブックレット作成に貢献したのは:

Jenny Downs BAppSci (physio) MSc PhD (ジェニー・ダウンス博士・理学療法士) — 西オーストラリア州にあるthe Telethon Kids Institute, (テレソン小児研究所)、University of Western Australia (西オーストラリア州立大学)のオーストラリアレット症候群研究の準主任研究官。

Helen Leonard MBChB MPH (ヘレン・レオナルド医師) — the Telethon Kids Institute, University of Western Australiaの上級主任研究官であり、NHMRC(オーストラリアの医学研究への金銭的サポートを行う団体)の上級研究官。オーストラリアレット症候群研究とInterRettデータベース(国際的なレット症候群データベース)の管理を含め、知的障害に関する疫学研究チームを率いる。

Deirdre Croft BA DipCrim (ディアドラ・クロフト) — 市民とのコミュニケーションや研究が専門。the Telethon Kids Instituteの障害児研究チームが研究成果を市民に伝える際に助言を行う。

Madhur Ravikumara MBBS MRCPCH FRACP (マドゥア・ラヴィクマラ医師) — 西オーストラリア州にあるPrincess Margaret Hospital for Children(プリンセスマーガレット子供病院)の小児消化器専門医。

Katherine Bathgate MPH (キャサリン・バスゲイト) — 栄養士であり、the School of Public Health at Curtin University(カートン大学公衆衛生学講座)の講師。PhD(博士)課程の研究として、ダウン症の中高生から若者における栄養、身体的活動と身体組成について調査している。

Carolyn Ellaway MBBS PhD FRACP CGHGSA (キャロライン・エラウェイ医学博士) — 臨床遺伝学者であり小児科医。2000年にオーストラリア発のRett Syndrome Multidisciplinary Management clinic(レット症候群専門クリニック)をThe Children's Hospital at Westmead, Sydney(シドニーにあるウェストミード子供病院)に開設。

Sue Thompson BSc AdvAPD (スー・トンプソン) — The Children's Hospital at Westmead, Sydneyのthe Genetic Metabolic Disorders Services(遺伝性代謝障害部門)の栄養士。

Alan Percy MD FAAN FAAP (アラン・パーシー医師) — アメリカのthe Civitan International Research Center(シヴィタン国際研究センター), University of Alabama at Birmingham(バーミングハムにあるアラバマ大学)の小児神経専門医であり、the Angelman, Rett, and Prader-Willi Syndrome consortium (NIH/ORDR and NICHD)(アンジェルマン症候群、レット症候群とプラダー・ウィリー症候群国際協議会)の主任研究官。

Gordon Baikie MD FRACP, (ゴードン・バーキー医師) — オーストラリアのthe Royal Children's Hospital, Melbourne(メルボルンにあるロイヤル子供病院)の小児科医であり、the Murdoch Children's Research Institute(マードック小児研究所)の名誉研究官。The Victorian Rett Syndrome Clinic(ヴィクトリア州のレット症候群クリニック)の小児科医でもある。

家族のお話:

私たちは 家族にお願いをして、栄養や消化機能に関する問題がどのようにレット症候群児の生活に影響を与えているか、個人的な経験を語って頂きました。世界中から22家族が、自身の経験を他のレット症候群児をもつご家族と共有して下さいました。

経験を語って下さり、写真を提供して下さいました全てのご家族に深く感謝致します。また、このブックレットを査読して下さいましたthe Australian Rett Syndrome Study Community Reference Group(オーストラリアレット症候群研究のご家族代表の皆様)にも感謝しております。

金銭的支援を提供して下さいました団体:

この指針の作成とブックレットの生産はRett UK(レット症候群のお子さんに専門的支援を提供するイギリスの慈善団体)とthe Michelle Anderson Fundによって支援されています。

論文でこのブックレットを引用する際の推薦される記述法:

Downs J, Leonard H, Croft D, Ravikumara M, Bathgate K, Ellaway C, Thompson S, Percy A and Baikie G. *Nutritional and digestive health: An information booklet for families and carers*. 2013, Telethon Institute for Child Health Research.

連絡先:

Dr Helen Leonard (ヘレン・レオナルド医師)

Telethon Kids Institute

住所: PO Box 855, West Perth

Perth WA 6872

Australia

電話: 61 8 9489 7790

Fax: 61 8 9489 7700

Eメール: helen.leonard@telethonkids.org.au

ウェブサイト: <https://rett.telethonkids.org.au>

© The material in this document is copyright, the Telethon Kids Institute, 2013

レット症候群における栄養と消化管の健康

レット症候群について	4
前書き	6
大切な要点	7
第1章: 栄養の健康	8
1.1 “栄養の健康”とは	8
1.2 レット症候群児に食事・嚥下障害が起こる理由	10
1.3 十分な栄養が摂取できているかを知る方法	12
1.4 栄養状態を改善する方法	14
1.5 経腸栄養	17
第2章: 消化管の健康	
2.1 消化器系の働き	21
2.2 レット症候群が消化器系に与える影響	25
2.3 胃食道逆流	27
2.4 便秘	33
2.5 腹部膨満	38
家族からの最後のメッセージ	40
用語集	41
資料と参照した発行物	44
このブックレットの内容を発展させるに当たって	45

レット症候群について...

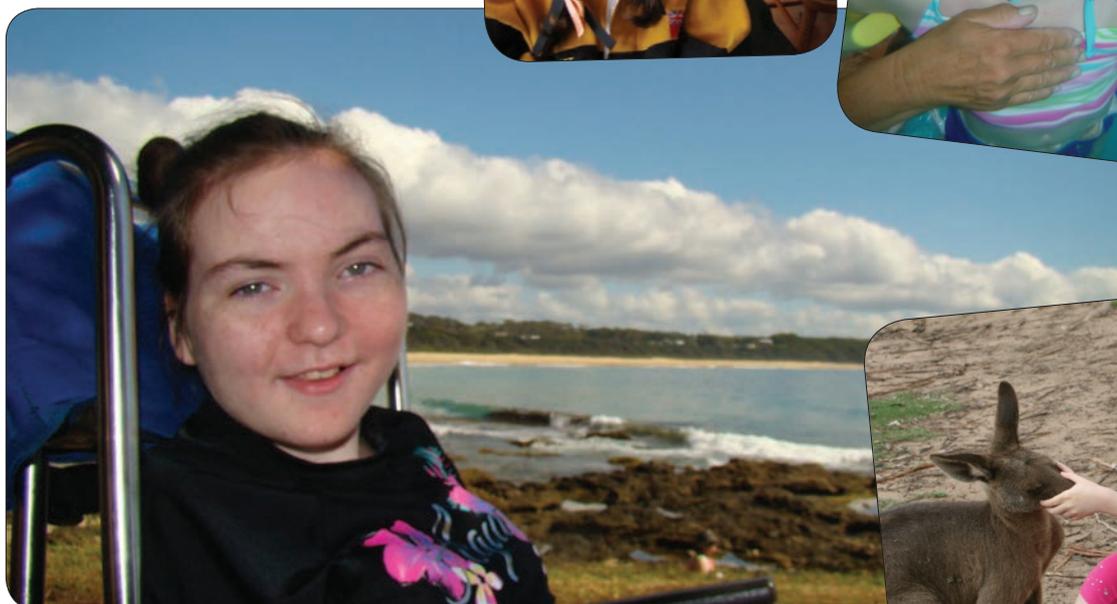
レット症候群はほぼ女児のみに起こり、出生した女児約9,000人に1人が罹患しています。

ほとんどのレット症候群児にthe methyl-CpG-binding protein 2(*MECP2*)遺伝子の変異がみられます。

MECP2 遺伝子が神経細胞の機能と関連しているため、この遺伝子の変異は、神経・呼吸・筋骨格系と消化管機能を含め全身の機能に影響を及ぼします。

レット症候群の症状の中には、健康や体の機能を最適な状態に保つために必要な栄養を体に取り入れ、吸収し使用する能力を落としてしまうことがあります。

このブックレットは、レット症候群児において栄養と消化管の健康をどのように管理し、また改善され得るかの指針を示します。



このブックレットは...

このブックレットは、西オーストラリア州パースにあるTelethon Kids Institute (テレソン小児研究所)のレット症候群研究チームによって作成されています。家族と介護士に、レット症候群児の栄養と消化管の健康を改善するための最善の方法を提案することを目的としています。

このブックレットは、家族や介護士が疑問に思っていることに基づいて作成されています。

過去の文献を論評した後、レット症候群児において栄養や消化管の健康を評価したり改善したりする方法について、世界中の専門家の意見を伺いました。

このレット症候群における栄養と消化管の健康についてのブックレットは、二部から成ります。第1章は栄養について書かれています。

第2章は、よくみられる胃・消化管障害をどのように管理すべきかに特化して、消化管の健康について書かれています。

私たちは、大切な要点と情報をテキスト ボックスの中で強調したり表にまとめたりすることで、あなたが探している情報を見つけ易いように工夫しています。

また、家族や介護士にお願いをして、お子さんが抱える栄養の問題や、嚥下障害、胃・消化管障害にどのように対処しているかの経験を共有して頂きました。このブックレットを通して、家族や介護士からのコメント(何が上手くいって、何が上手くいかなかったか)をご覧ください。

このブックレットを通して、医師・医療者と協力しながら、皆様が自信を持ち、より容易に日々の疑問を解消し、毎日の生活に応用することができるようになることを期待しています。

このブックレットは、レット症候群における健康の評価・治療について最新の研究をまとめ、Telethon Kids Institute (テレソン小児研究所)のthe Child Disability Group (障害児研究グループ)によって刊行される一連の発行物の一部です。

このブックレットの中では、レット症候群児は“あなたのお子さん”として表現されています。もしかしたら、あなたのお子さんではないかもしれませんが、その場合はあなたが介護している児を指しています。

前書き

栄養素は、私たちが健康であるために必須です。体は、私たちが食べる食品や飲む液体から栄養素を吸収する必要があります。

栄養素が体中に分布し身体中の細胞によって吸収されるためには、食べ物は分解される必要が有ります。

食べ物が口に入ると、私たちはそれを噛んで、唾液を分泌し、食道から胃へと運搬します。

食べ物は、胃から胃酸で消化され小腸へと運ばれます。小腸では、小さく分解された食べ物が血液の中に吸収され、体中の細胞に運ばれます。消化の過程で生じた遺残物は分解され、大腸を通して排泄されます。

知識は力 ...

人体が通常どのように機能するか、どうしたら最善に機能するかについての基本的な知識を持つことで、あなたのお子さんに起こっている問題を見つけ管理する力になるでしょう。

また、あなた自身がお子さんにとって最適な管理法を提案することもできるかもしれません。



大切な要点

良い栄養は、私たち人間にとって大切です。レット症候群の児が以下のことを達成するためには特に重要です：

- 毎日の生活のための体力を作る
- 免疫力を高める
- レット症候群と関連して起こる他の健康の問題の悪影響を減らす

レット症候群児の多くは、食事、嚥下や消化についての問題を抱えています。このことは、必要な栄養を摂取することをさらに難しくする可能性があります。もしあなたのお子さんが食事・嚥下や消化管機能の問題を抱えているとしたら—あなたは一人ではありません。

人体の生物学について基礎知識を思い返してみましよう—なぜ栄養が大切か、消化管はどのように機能すると期待されているか。そうすると、あなたが問題を見つけ管理することが容易になり、最適な治療法について提案することが可能になります。

栄養と消化についての用語を学びましよう—よく使われる医療用語を知っていると、より容易に医師とコミュニケーションを取ることができます。41~43ページに用語集があります。

あなたのお子さんが、定期的に栄養や消化管の問題がないか医学的な評価を受けているかを確認して下さい。そうすることで、最適な対応を取ることができます。綿密な栄養・消化管の健康の評価は、12歳以下のお子さんの場合6ヶ月毎、10代から成人の場合は少なくとも1年毎に施行されることが勧められます。

全ての胃・消化管障害がレット症候群と関連しているわけではありません。診断するには他の可能性も考慮する必要があるかもしれません。

あなたが一番あなたのお子さんのことを理解しています—抱えているかもしれない食事・嚥下の問題（食事にどれだけ時間が掛かるのか、異なった食べ物や歯ごたえへのこだわり、それらが消化機能にどのように影響を与えているか等）を観察して下さい。詳しく日記に記録して下さい。あなたが観察したことを主治医と共有して下さい。

もしあなたのお子さんが食事・嚥下や消化管機能について問題を抱えているようであれば、まず食事の内容や手順をゆっくり変えてみましょう。異なった食べ物や歯ごたえを試してみましょう。食事中の姿勢を変えてみると、食事がしやすくなるかもしれません。その効果を観察して下さい。あなたが試したこと、効果はどうだったかについて記録をつけましよう。

あなたのお子さんの体重が標準に比べて少ない場合、摂取カロリーを増やすよう想像力を膨らましましょう。私たちは、あなたのお子さんの食事に簡単にカロリーが多く含まれている食べ物を加えられる幾つかの方法をまとめました（15ページをご覧ください）。

それで上手くいかない場合は、効果が期待できる薬剤があります。医師は指針に沿って、あなたのお子さんが抱えている問題の種類に応じて最善の薬剤と投与量を見つけます。薬剤は主治医に相談した上でのみ使用し、注意深く管理されるべきです。

それでも上手くいかない場合は、あなたのお子さんの栄養や消化管の健康を改善する可能性のある外科的治療が検討されるかもしれません。

第1章

栄養の健康

この章では、以下の情報が提供されます：

- なぜ栄養の健康が大切か(と、何が良い栄養状態を獲得するために必要か)
- 私たち人間の体にとって必須の栄養素
- レット症候群に一般的にみられる栄養の問題
- レット症候群における栄養を健康に保つために推奨される方法
- レット症候群における食事・嚥下や栄養を改善するための方法

1.1 “栄養の健康”とは

栄養の健康には以下のものがが必要です：

- (多彩な食べ物・飲み物から)栄養素の適切な摂取
- (食べ物 や飲み物が消化される過程で)栄養素の効果的な分解・吸収
- (栄養素 は代謝されエネルギーを提供したり体の組織を構築・修正したりするため)栄養素の効果的な使用

良い栄養は私たち人間の健康に大切です ...

レット症候群児が以下のことを達成するために、良い栄養は特に大切です：

- 毎日の生活のための体力を作る
- 体の組織を構築し修正する(より強い骨や筋肉を作る等)
- 免疫力を高める

そして

- レット症候群に典型的にみられる他の健康の問題による悪影響を減らす



食べ物に含まれる利用可能なエネルギー量は、1グラム当たりのキロカロリーやキロジュールで表現されます。1グラム当たりのキロカロリーやキロジュールが高いほど、その食べ物は多くのエネルギーを産生します。成長や発達、活動に使われなかったエネルギーは通常体脂肪として蓄積されます。

あなたのお子さんは様々な食品グループから多様な食べ物を摂取することが必要です。

あなたのお子さんは以下のものがが必要です：

- 主要栄養素(多く需要する必要がある)

主要栄養素を産生する3大栄養素は：

- 炭水化物(主に穀類、一部の野菜に含まれる)
- タンパク質(主に動物食品や、それ以外にも豆類、一部のナッツや野菜に含まれる)
- 脂質(主に動物食品、一部の野菜や人工的に生産されたものに含まれる)
- 微量栄養素(比較的少量を需要する必要がある)。

ビタミンやミネラルは、その機能を果たすために微量の摂取で良いことから“微量栄養素”と呼ばれます。微量栄養素の欠乏は健康の問題を引き起こす可能性があります。

健康的な体重を維持するためには、エネルギーを産生する食べ物の摂取量と、体の機能を維持したり身体的負荷がかかったりした際のエネルギー消費量とのバランスを保つことが必要です。

レット症候群児は、同じ年齢の児に比べると背が低いことが多いです。そのため、体重はその身長に合わせて評価される必要が有ります。肥満指数(BMI)がその評価に有用です。一定期間以上食事摂取量が不足していると、成長は鈍化し痩せが起こる可能性があります。本の一部の児に過体重がみられます。

水分を毎日適切に摂取することは、良い栄養状態を維持するためには必須です。

多くの家族が、お子さんが水分を適量摂取できているか心配していると語っています。また、レット症候群児は、唾液流涎や過呼吸等の症状のため、脱水を起こす危険性が高くなり易いです。適切に水分を摂取しているか確認することがより重要です。

しかし...

多くの親や介護士が知っているように...お子さんに必要なだけ食べたり飲んだりさせることは簡単ではありません。



1.2 レット症候群児に食事・嚥下障害が起こる理由

食べることは、口やあご、のど、食道、横隔膜の異なる筋肉を正しい順序で協調的に動かす能力を必要とする、複雑な過程です。

一般的にレット症候群と関連して生じる筋肉の協調運動障害により、レット症候群児は食事を摂取し、咀嚼し、嚥下する過程での障害を抱えることがあります。

これらの障害と他のレット症候群の症状で食事・嚥下障害に影響を与える可能性のあるものを、下の表にまとめました。

レット症候群における食事・嚥下障害に影響を与える可能性のある因子

食欲は投薬治療によって影響を受ける可能性がある

薬剤によっては、特にてんかんの治療に用いられる薬剤は食欲に影響を与えることがあります。食欲を増やしたり減らしたりする。

口腔内過敏性は食べ物や飲み物の味、歯ごたえや温度への反応に影響するかもしれない

児によって食べ物や飲み物の味や歯ごたえ、温度にさえ敏感になる可能性がある。

咀嚼は舌とあご、頬の筋肉が協調して働く必要がある

多くの児は、咀嚼や嚥下を促すために口の中で食べ物を動かすことが難しい。
歯ぎしりもレット症候群によく見られる。歯ぎしりは歯を痛み他の歯科学的問題を引き起こし得る。そして、それは嚥下できるよう食べ物を噛んで柔らかくする能力に影響を与える可能性がある。

嚥下は唇と、舌、のどの筋肉が正しい順序で協調して働く必要がある

のどや喉頭の下部では、空気は肺に運びながら、同時に食べ物や飲み物は消化管に運ぶことの調節をしている。通常、食べ物を通るときは空気の通り道が閉じる。
レット症候群児によっては嚥下障害を持ち、食べたり飲んだりしている時に咳やむせ、窒息が引き起こされ、食べ物や飲み物、空気が誤った方向に入ってしまう危険性が高まる。
呼吸の異常もまたこのような嚥下の過程を障害し、食べ物や飲み物、空気が誤った方向に入ってしまう危険性をさらに高めてしまう可能性がある。

姿勢は消化管の配置に影響を与える可能性がある

姿勢が悪いと、特に食事中に前かがみになっていると、消化管を狭くさせたり閉塞させたりする可能性がある。
側弯症は、食事中に正しく姿勢を保つことを困難にする要因になり得る。

自分で食べることは目と手、口を協調的に動かす高い機能を必要とする

自分で食事をするので、私たちは何を・どれだけ・どんな速さで食べるか飲むかを調整することができる。
多くのレット症候群児は自分で食事をするができず、他の人が適切な食べ物や飲み物を口に運ぶことに頼っている。

食事・嚥下障害は必要な栄養素の摂取を阻害し得る

適切でバランスの良い食事摂取は、栄養状態を健康に保つ上で必須です。

レット症候群児の多くは、健康を維持するために十分必要な栄養素を摂取していません。これは、ほとんどの親が、児は食欲があり、適切な量の食事を取り、期待以上に食べていると語っているにも関わらず起こっています。

“サラが10歳の頃、食べることがとても遅くなったの。そのことで、段々十分な栄養素が摂取できなくなり、健康状態はどんどん悪くなり始めて…疲れ過ぎて食べることができず、十分食べられないからエネルギーもなかったわ。”



食事・嚥下障害により、食事・飲水に長時間かかってしまう可能性がある

食事に長時間かかることは、食事を摂っている人にとっても食事を提供している人にとっても負担になります。

レット症候群児の多くは、他の人に食事を手伝ってもらったり、通常要する以上の長い時間をかけたりして食事をしています。

食事にかかる時間は、食事・嚥下障害の指標としてよく使われます。

“ケイトは、能力を失うまで通常の食べ物を食べていたの。それからは、裏ごしされた食べ物だけを口にしているわ。でも、 $\frac{1}{2}$ カップ食べるために45分もかかっていて…そのことは、十分な水分摂取も難しく、いつも便秘に悩まされていたの。”

嚥下障害は窒息の危険を高める

食べたり飲んだりしている時に咳やむせ、窒息がみられることは、嚥下障害と誤嚥する(食べ物や飲み物が肺に入ってしまう)危険性が高まっていることの指標になります。

約25%のレット症候群児が、食べたり飲んだりしている時に定期的に咳やむせ、窒息を経験しています。約40%が嚥下障害を抱えています。

“アンジーは、咀嚼や嚥下が適切にできなくなり窒息がみられるようになるまで指を使って食べていたわ。これは、約10年前の話。約7年前に裏ごしした食べ物やスープ、柔らかい食べ物に変更したの。”

1.3 十分な栄養が摂取できているかを知る方法

あなたのお子さんの栄養摂取が適切かを確認・観察するためには、医師によって定期的に栄養状態と成長を評価してもらうことがとても大切です。

- 栄養評価は以下の頻度で行われることが推奨されます：
- 12歳以下のお子さんの場合6ヶ月毎
- 十代から成人の場合少なくとも年1回

1.3.1 栄養状態の評価とは

標準的な栄養評価には以下のものが含まれます：

- 体重・身長・肥満指数(BMI)の測定（成長を観察する）
- 歯・舌・歯茎の口腔内健康チェック（口腔内の問題が食べたり飲んだりすることを妨げていないか、歯科医へ紹介する必要があるか）
- 毎日の食事内容の評価（どんな・どれだけ食べ物や飲み物が摂取されているかを確認する）
- 以下のものを含む食事・嚥下の能力・障害の評価：
 - 食事にかかる時間
 - 咀嚼と嚥下
 - 自分で食べられるかどうか
 - 違った食事方法が試されたことがあるか、その効果はどうだったか（姿勢を変える、特別な道具や食器を用いる、食べ物の形態を工夫する等）
- 血液検査（内臓がきちんと機能しているか、必要な栄養素が体の組織の成長・構築・修正に、そして最も効果的に機能するために十分な量が摂取されているか測定する）

レット症候群に見られる成長障害の少なくとも一部は、栄養というより遺伝子学的な要因で生じている可能性が高いです。

レット症候群児の小さめの体型を考慮した、専用の成長曲線が作成されています。このレット症候群児用の成長曲線により、あなたのお子さんの成長の様子を他のレット症候群児と比較することができます。

<https://www.dropbox.com/sh/0h1bjxn3k64tbiq/IQjfT0XL1g>



1.3.2 追加で考慮される検査

血液検査

あなたのお子さんに以下がみられる場合、主治医は血液検査を行うかもしれません：

- 特定の微量栄養素欠乏症である危険性がある
—特にBMI値が低い場合や微量栄養素の吸収に影響を与える抗てんかん薬を内服している場合
- 栄養素が消化管で適切に吸収されていない兆候や、それに伴う症状が見られる(体重増加不良、体重減少や貧血等)

咀嚼や嚥下の機能

あなたのお子さんに食べたり飲んだりすることに困難さがある場合、主治医があなたのお子さんを専門医に紹介し、もっと精密な食事・咀嚼・嚥下評価を行う可能性があります。

ビデオX線透視検査

嚥下は、ビデオX線透視検査と呼ばれる特別なX線検査で評価されることがあります。あなたのお子さんは、バリウム(X線撮影で使用される白い粉状の造影剤)の混ざった、様々な歯ごたえと形態の食べ物や飲み物を与えられます。迅速に連続してX線写真を撮影することで、嚥下の機能や上部消化管の機能を観察することができます。ビデオで記録することで、より綿密に検査や結果の分析を行うことができます。

ビデオX線透視検査は、食べ物や飲み物が食道ではなく気道や肺に誤嚥されているかどうかを確認することに特に有用です。

ビデオX線透視検査はまた、食べ物の歯ごたえを変えることで嚥下能力が改善するかどうかを評価することにも役立ちます。

1.3.3 栄養状態の評価においてあなたができること

医師や医療者は検査を行い、診断をつけ、治療方法についての助言を行うことに関して専門的な知識を持っていますが、あなた程あなたのお子さんのことを知りません。

あなたのお子さんの主治医や栄養士は栄養状態を評価する際、あなたのお子さんが毎日何を、どれだけ食べたり飲んだりしているか、異なった食べ物や飲み物を摂取した際に通常どのように反応するか、あなたからの情報が必要になります。

実際の生活に基づいた栄養評価・治療が行われるためには、あなた自身の、お子さんの食事内容の好みや、食事・嚥下の能力・障害についての経験や観察・理解が欠かせません。

あなたがあなたのお子さんのことを一番理解しています ...

あなたは、あなたのお子さんが毎日何を食べたり飲んだりしているか、様々な食べ物や飲み物にどう反応しているか観察することに最適な人物です。

あなたのお子さんの好みの食べ物や歯ごたえを詳しく日記に書き留めて下さい。お子さんは何が好きそうですか、嫌いそうですか？

あなたのお子さんが形態の異なる食べ物や飲み物にどう反応するか、あなたのお子さんにどのような影響を与えているか記録して下さい。

あなたのお子さんが経験しているかもしれない食事・嚥下障害は何でも、例えばいつ・どんな状況で障害され易いか・され難いか、記録して下さい。

あなたが観察したことを、お子さんの主治医や医療者と共有して下さい。

1.4 栄養状態を改善する方法

あなたのお子さんの栄養状態を改善するために、以下のことを考慮して頂くと良いかもしれません：

- 食事内容を変更する
- 食事・嚥下障害を軽減する方法を試す
- 経腸栄養(17ページの1.6をご覧ください)

主治医や栄養士から、あなたのお子さんにとっての理想の体重について助言をもらって下さい。

1.4.1 食事内容の変更

あなたのお子さんが理想の体重を維持するために必要なエネルギー摂取量(カロリー摂取量)は、お子さんの通常の食事量と繰り返し測定された成長の記録とを比較検討して決定されます。

あなたのお子さんが身長・年齢に比べて体重が少ない場合、お子さんのカロリー摂取量を理想の体重に達するまで増やす方が良いでしょう。

以下の方法で、カロリーを少し増やすことができます：

- 高カロリーの栄養食品を加える(パンや、シリアル、パスタ、ドライフルーツ、乳製品、豆類、オリーブ、アボカド、健康に良い脂肪や油を加える)。食べ物を裏ごししないといけない場合は、家族が食べているものを混ぜる。もっと液体が必要な場合は、牛乳を加えると良い。チーズ、ヨーグルト、油やマーガリンも加えることができる。
- 乳製品のデザートやヨーグルト、飲料品を食後やおやつに与える。年齢に適した高カロリー栄養補助食品も有用かもしれない。ただし、まずは経験のある栄養士に助言を仰ぐことが勧められる。

“私たちは娘に高カロリーの蜂蜜入りグreekヨーグルトをあげているの。嬉しいことに、娘はよく食べてくれる。何がどのに“引っかかる”か何が流れていくかを決めるのに、歯ごたえはとても大切みたい。”

“マリーは昼食時には口から食べて、別の時間帯には Jevity Hi Cal(エネルギー補助食品)も食べるの。マリーは大抵前日の残り物を昼食に食べるわ。私たちはこの食事内容では十分な鉄分が摂取できないことに気づき、サプリメントを与えて鉄分の改善を目指しているの。”

エネルギーを産生する栄養素の摂取量がエネルギー消費量を上回ると、あなたのお子さんの体重は増え過ぎてしまうかもしれません。

一部のレット症候群児は身長や年齢に比べて過体重です。

“サラは今施設に入所しているけど、私たちは介護士がサラに継続的に食事を与えないよう、間違った食べ物を与えないよう注意を払う必要があるの。サラはいつも台所に居たがり、食べ物を探し、フルーツや食べ物を見つけては手に取ってしまうから。介護士はサラが台所に行くと、彼女はお腹が空いているんだと思っちゃう。私たちは介護士にお願いをして、サラにはたくさんのフルーツや野菜を与え、お肉は少なめに、ビスケットやポテトチップスは与えないように、またココアゼロを備えてもらうようにしたの。牛乳の量も減らしてもらったわ。”

“メグはレット症候群児としてはがっちりしている方よ。メグはいつも食べ物欲しいの一本当にお腹が空いているのは時々で、他の時はお腹が痛かったり、退屈だったり、イライラしているのかなと思ってるけど。指で食べる時、メグは口にいっぱい詰め込んでしまい、早く食べてしまうわ。これを管理するために、私たちはメグが一口口にする度にゆっくり10を数えることにしているの。メグは私たちが数を数えていることに段々よく反応するようになってきてる。今では私が“10を数えなさい”と言うとゆっくり食べるもの。”



身長や年齢に対して体重が少ないレット症候群児のために

カロリー摂取量を増やすためのアイデアとレシピの提案

カロリーを増やすためのアイデア

食事内容のカロリー量を増やす最も簡単な方法の一つは、高カロリー食品を今食べている食事やおやつに追加することです。

食事やおやつに加えることができる、カロリーや栄養価の高い食品の例は：

- クリームや牛乳(低脂肪や脂肪ゼロではないもの)、非乳製品の代替食品—ミルクシェイクや、スムージー、お粥、シリアル、ソース、スクランブルエッグ、オムレツ、スープ、パンケーキ、ピューレ、プリン、デザートに加えられる
- チーズ—スクランブルエッグや、オムレツ、スープ、ピューレ、ソース、パスタ、トーストに加えられる
- ヨーグルト(乳製品または非乳製品)—スムージー、シリアルやデザートに加えられる
- アボカド—パンや、トースト、クラッカーに加えられる
- 肉、豆類—スープに加えられる
- 油とバター—パンやパスタと様々な料理に加えられる
- 食後にデザートを与える

高カロリーのお菓子は以下のものを含みます：

- バターやマーガリンをたっぷり塗ったサンドイッチ
- パンやトーストに塗るペースト状のナッツ
- ドライフルーツやナッツの入ったマフィン
- ヨーグルトやプリン(低脂肪や脂肪ゼロではないもの)
- 乳飲料

簡単なレシピ

キッシュ(全部を混ぜるだけ)

卵 4個
玉ねぎ(小)1個(みじん切り)
チーズ 1カップ*(おろしたもの)
牛乳 1½カップ*
ベーキングパウダー入り小麦粉 ½カップ*
(*注:1カップ=250ml)

卵をかき混ぜた後、他の材料を全て加えてさらに混ぜる。

好みの材料を加える#。

パイ皿に入れ、190度のオーブンで40分焼く。または、竹串を刺して何も付かなくなるまで焼く。

#鮭、アスパラガス、ほうれん草、ハム、クリームコーン、おろした野菜等お好みで。

パッションフルーツ・シェイプ

レモンゼリー・クリスタル(レモン風味のゼリーの素) 1パック
卵 1個
砂糖 1カップ*
牛乳 1カップ*

パッションフルーツ 6個

レモンゼリー・クリスタルを 1カップ*のお湯で溶かす。

卵、砂糖とミルクをかき混ぜる。

それにゼリーを加え、よくかき混ぜる。

パッションフルーツを加える(種も一緒にもしくは取り除いて)。

個々のボールに注ぐか、大きなボールに注ぎ、冷蔵庫で冷やす。

レシピはオーストラリア、ヴィクトリア州のPenfolk Publishing 発行のV. Reithの'By Special Request: Recipes from Granny's Kitchen'(2006)から許可を得て掲載しています。

1.4.2 食事・嚥下障害を軽減するために

以下の方法であなたのお子さんの食事・嚥下障害を軽減することができる可能性があります：

- **少量ずつ頻回に与える**—お子さんが食事・嚥下機能を練習することができ、一回の食事に必要な努力を減らすことができる
- **お子さんのあごを支え**、あごが開きすぎていないことを確認する—咀嚼し易くする
- **食べ物の歯ごたえ**や飲み物の形態を工夫する—嚥下を助け、咀嚼や口に入った食べ物を移動し易くする(特にお子さんが直ぐに疲れてしまう時)
- **お子さんが特に好きな食べ物を与える**—お子さんの食べようとする気持ちを高める
- **特別な道具や食器を用いる**(例：改良された皿や、スプーン、コップ)—お子さんの自分で食べる能力を伸ばす
- **言葉や行動でやる気を促す**—お子さんが食べることに積極的に参加したり、食事の時間をより楽しい経験にしたりする
- **呼吸状態を観察したり**、お子さんの呼吸状態が安定している時のみ食べ物や飲み物を与えたりする—誤嚥の危険を減らす
- **お子さんの姿勢を正す**、または姿勢を保つ—食べ物が消化管を通過し易いようにする

あなたのお子さんの食事・嚥下機能を改善するために、医療者に相談することも考えることもあるでしょう。

レット症候群児の中には、急性疾患(風邪等)や手術の後、食事・嚥下能力を失ってしまうお子さんもいます。そのような場合は、もっと集中的な訓練が再度機能を獲得することに有用な可能性があります。

あなたのお子さんが施設で暮らしている場合、お子さんの食事に携わる全ての介護士は、経験のある言語療法士や栄養士、看護師からお子さんに最適な食事法について指導を受けるべきです。これは、あなたのお子さんの成長や栄養状態の評価の結果に基づいて行われる必要があります。



1.5 経腸栄養

“経腸栄養”は胃や十二指腸、空腸(小腸)に挿入されたチューブ(管)を通して栄養を摂取する方法です。

食事内容や食事方法を変えてもあなたのお子さんの栄養摂取量が改善しない場合、経腸栄養が有用である可能性があります。

主な経腸栄養の様式が3つあります：

- **経鼻胃管**—チューブ(管)が鼻から胃まで挿入される(通常短期間使用の場合のみ適用される)
- **胃瘻管**—内視鏡的に(PEG [Percutaneous Endoscopic Gastrostomy])とも呼ばれる)または外科治療的(手術)に、チューブ(管)が胃に挿入される
- **胃空腸瘻**—胃瘻を通して、または外科治療的(手術)に、チューブ(管)が空腸(小腸)に挿入される。あまり一般的には行われない。

以下の場合、主治医により経腸栄養があなたのお子さんに有益だろうと勧められることがあります：

- カロリー摂取量を増やしたにも関わらず体重が増えない
- 口やのどの筋肉を協調的に動かすことが難しい(そして、嚥下能力が限られており気道や肺に誤嚥する危険が高い場合)
- 食べている時や飲んでいて、不快感を感じたりストレスになったりしている
- 食事に異常な程長時間かかる

経腸栄養を導入することにより：

- あなたのお子さんが必要な栄養素を摂取できていると安心できる
- 食べることを拒否したり、食事にとてつもなく長時間要していたりすることによる、食事時の忙しなさが軽減される

“リリーがとても痩せていることを本当に心配しているわ。だから私は、リリーが体重を増やし、体調を崩した時にも体力を保つためには経腸栄養が必要なのだろうと受け入れるようになってきたの。これは私にとって難しい決断だし、きっと同じ経験をしているお子さんをもつ全ての親にとっても難しいだろうと確信しているわ。ここ何年も、自分の大切な子供を養うことができないことに罪悪感と不安を抱え、考え続けているの。”

“私もここ何年胃瘻を導入することに賛成できなかったわ。でも、今はそうしなかったことを後悔している。胃瘻を導入することはあなたが子供を養うことができなかったということではなく、子供が違う方法で栄養を摂取する必要がある、それだけなのだから。”

“ジェスは何年も痩せたままだったけど、ここ2年冬にとっても重症な肺炎に罹り、緊急で胃瘻を造設しないといけなかったの。こうなる前に、ジェスが健康な時に胃瘻を導入していたらと思わずにはいらなかったわ。私は、ジェスが痩せていることを“レット症候群だから”と考えるようにしていたの。一般的にレット症候群児は年齢の割に小さいから。でも写真を見返してみると、ジェスは単に年齢の割に小さかったのではなく、痩せ過ぎていたと今は言えるわ。”

多くの親は、最初経管栄養を導入することに拒否感を示しますが、最終的には経管栄養を導入することで毎日の生活が本当に楽になったと語っています—お子さんにとっても、親自身にとっても。

オーストラリアのレット症候群データベースでは、約5人に1人のレット症候群児が経管栄養を使用しています(時々であったり、常にであったり様々ですが)。

様々な経腸栄養方法とその利点と欠点

方法	利点	欠点
経鼻胃管—鼻腔から胃に挿入される	<ul style="list-style-type: none"> • 栄養摂取量を速やかに増やす ◦ 急性疾患(風邪等)や食事・嚥下障害が一時的である可能性が高い場合 ◦ 栄養状態を修正するため ◦ 胃瘻管挿入が栄養状態を改善するかどうか試すため 	<ul style="list-style-type: none"> • 大抵短期間の使用のみ • 不快感を引き起こす可能性 • チューブ(管)が詰まったり、挿入が難しかったり、誤ったところ(気道等)に入ってしまったりする可能性 • チューブ(管)を固定するテープによるかぶれ • 胃液が逆流する危険性
胃瘻—腹壁を通して胃に挿入される	<ul style="list-style-type: none"> • 不快感なしに栄養摂取が可能になり、食事量の調節も可能 • 食事に伴うストレスを軽減し(より短時間で回数少なく食事が可能)、誤嚥による気道感染症の危険を減らす • 投薬を確実に容易にする 	<ul style="list-style-type: none"> • チューブ(管)の漏れや、挿入困難・誤ったところに入ってしまう可能性 • 胃瘻造設術に伴う合併症の可能性 • 胃瘻管の挿入部に皮膚のかぶれや肉芽ができる可能性 • 胃液が逆流する危険性
胃空腸瘻—腹壁を通して空腸(小腸)に挿入される	<ul style="list-style-type: none"> • 胃瘻と同じような利点 • 胃食道逆流の管理が難しい場合、胃瘻からの食事に耐えられない場合、誤嚥の危険が高い場合に推奨される 	<ul style="list-style-type: none"> • 一度にまとめて与える(ボラス)のではなく、持続的に食事を与える必要がある • チューブ(管)の漏れや、挿入困難・誤ったところに入ってしまう可能性、皮膚のかぶれ • 流れの速い小腸に注入されるため、液体が短時間で通過し吸収不良や栄養の消化不良が生じる可能性 • 胃空腸瘻造設術に伴う合併症の可能性

経管栄養は、長期的に適切な栄養摂取を保証し得ます。

“サラが10歳だった7年前、私たちはまた体重の問題と直面し始めたの。私はサラがどんどん弱っていく姿を目の当たりにしたわ!今サラは17歳、私は内視鏡的胃瘻造設術をしたことをこれからもずっと良かったと思うわ。胃瘻を造設することで、サラが十分な栄養や水分が摂れていることが分かるし、服薬も容易になったの。サラは小さい頃抗てんかん薬を吐き出してしまうことが多く、全部を、十分な量を内服できてるか自信がなかったの。今は私がこぼさない限り、サラが何を・どれだけの量を摂取しているか分かるもの!”

経管栄養により、食事に伴うストレスが軽減する可能性があります。

“胃瘻管栄養から胃空腸瘻管栄養に変更することは落ち込む話だけれど、これで私たちの娘はもっと快適になれるの。それ程大きな問題ではないのよ(少なくともあなたのお子さんが自分で動くことができないのであれば)、単に袋をいつも椅子に掛けっぱなしにするだけ。実際私はこちらの方が簡単だと思ったもの。胃瘻管の場合、時々食事の時間を忘れてしまって、そのことが原因で娘の予定をめちゃくちゃにしてしまったことがあったの。私たちが使っているポンプ(Zevex Infinity)は、充電なしで一日中から二日目まで使うことができるわ。だから、私たちは夜中にコンセントを挿して置いているだけよ。”

経鼻胃管を使った経腸栄養により、短期間の栄養摂取量を改善することが可能になります

“サラはとても弱ってしまって、経鼻胃管を導入しなければならなくなったの。そして更なる外科的治療はサラがもう少し体力をつけるまで待つ必要があったの。サラは6ヶ月経鼻胃管を使ってたけど、その時食物繊維の入った栄養食品(今も使っているけど)を注入すると直ぐに管が詰まってしまったわ。私たちは何回も病院に行って新しい経鼻胃管をもらわなければならなかったけど、自分の娘が弱っている姿を見るよりずっと良かったわ。そしてサラが元気になって十分に体重を回復した時、胃瘻造設術が計画されたの。”

経管栄養は誤嚥の危険性を軽減します

“私は胃瘻造設後、誤嚥や肺炎の危険は避けたかったから、サラに口から食事を与えることを止めたの。時々、例えば誕生日ケーキを舐めたりとか、味見をしたりすることはできるの。でも、サラの体調が良い時だけで頻繁にはしないわ。だって、ここずっと咳もしないし調子が良いんだもの!!”

“ただ単に、あなたのお子さんを養う一つの方法”

“ジェスが初めて経管栄養を使用した時、ベテランの看護師が、自分が看護師の仕事をした時には経管栄養剤がなくて、チューブを通すためにどのようにして食事を混ぜたりスムージーを作ったりしていたか話をしてくれたの。私が調べた時、今でもたくさんの方が同じ方法で行っていることに気付いたの。私は最初、栄養ドリンク、ヨーグルト、牛乳、りんごのすりおろし、アボカド、料理したカボチャやサツマイモでスムージーを手作りしていたわーあまり混ぜる必要のないものを使ってたの。それから、友達や職場の同僚数人と一緒に集まって、Thermomix(電動のミキサー)が買えるよう募金を集めるイベントを開いたの。これが素晴らしいの、ジェスの食事内容が改善したわ。ジェスは今、口から食べていた時と比べ物にならないくらい本当に多彩な健康な食べ物を摂取している。新鮮な果物や野菜、ナッツをミキサーで滑らかにして、チューブを通してあげているの。昨日の昼食はセロリとほうれん草、りんご、洋梨、にんじんとカボチャの種だったのよ。”

ジェスは今でも口から食べているわー恐らく50%は口から50%は経管栄養で。でも、風邪を引いた時やとても疲れている時でも経管栄養を通して食べ物をあげることができるー早いし簡単だし、ジェスにとっても私にとってもストレス無しよ!今ジェスは食事を楽しんでいる。私は、暑い時直ぐにジェスに水分をあげることができるし、私たちになりに工夫してできるところが気に入っているの。経管栄養を導入することは、私たちが以前と変わらず子供を養うことができるという意味ーただ単に方法が違うだけだね!”



定期的に観察することの重要性...

経管栄養について利点はたくさんありますが、危険性や合併症も生じる可能性があります。

経腸栄養を使用しているレット症候群児にとって、定期的に医師の診察を受けることはとても大切で、十分な栄養が摂取できているか、チューブ(管)が正しい位置に設置され効果的に機能しているかを確認する必要があります。

あなたは、栄養士から最も経済的な食事摂取法について助言が受けられるでしょう。

“2010年に側弯症の手術を受けて以来、胃瘻の角度が少し変わってしまって、胃瘻管挿入部から漏れがみられるようになってるの。Gauze pads(市販の絆創膏のようなもの)はただ単にその辺りにくっついて剥がす時には痛みを伴うだけで、何の役にも立たなかったわ。私たちは胃瘻専用の粉をずっと使っていて、それは漏れを最小限にしてくれてるの。時々痛そうに見えるけど、多分それは車椅子のベルトやズボンが擦れているだけかもしれない。痛みが一晩中続いているわけではなさそうだし(少なくとも今は)。”



第2章:

消化管の健康

この章では、栄養が分解され吸収される過程で、また消化管から排泄されるまでに栄養に何が生じるかに焦点を当てています。

この章では、以下の情報が提供されます：

- どのように消化器系が働くのか(様々な消化器系臓器の役割を含めて)
- レット症候群と関連した健康の問題がどのように消化管の健康に影響を与え得るか
- レット症候群児が抱える主な胃・腸管障害3つの評価法・症状・管理法について
 - 胃食道逆流
 - 便秘
 - 腹部膨満

このブックレットでは主に上記の健康の問題について述べていますが、レット症候群児は他にも、痛みや他の合併症を引き起こす可能性のある胆のうに関連した障害(胆石等)も起こしやすいことを忘れてはいけません。

2.1 消化器系の働き

消化器系は、無意識の内に起こっている様々な身体機能を司っている自律神経系によって支配されています。

自律神経系は消化だけでなく、循環や呼吸、発汗、唾液分泌、瞳孔拡大等不随意的(無意識に起こる)身体機能を支配しています。

自律神経系の中の腸神経系が、食べ物や飲み物を分解し、その中の栄養素が身体に吸収され使われるために必要な機械的・化学的な過程を支配しています。

消化器系は身体の他の系(神経系・循環系・筋骨格系・呼吸系と内分泌系)と協調して機能しているため、その中のどれが侵されたとしても消化器系の健全な機能は障害される可能性があります。

2.1.1 消化管

消化管は、長くて曲がりくねった、中が空洞のチューブ(管)で、他の臓器とつながり口から肛門まで伸びています。

消化管を支える筋肉は、食べ物や飲み物を口から食道を通して胃へ、さらに小腸から最終的には大腸(または結腸)へと押し出します。

特別な輪状の筋肉(括約筋)が様々な消化器系臓器に沿って存在するため、分解は他から機械的・化学的な障害を受けることなく、正しい順序で行われます。

消化管の粘膜組織には小さな腺が在ります。これらの腺は、栄養素が吸収されるように化学的に食べ物を分解するための液体(消化腺)を分泌します。

消化管のそれぞれの臓器は、最終的に栄養素がきちんと吸収されるようそれぞれ特有の機能を果たします。この過程で何か問題が生じると、その後の消化の過程に影響を及ぼしてしまう可能性が有ります。

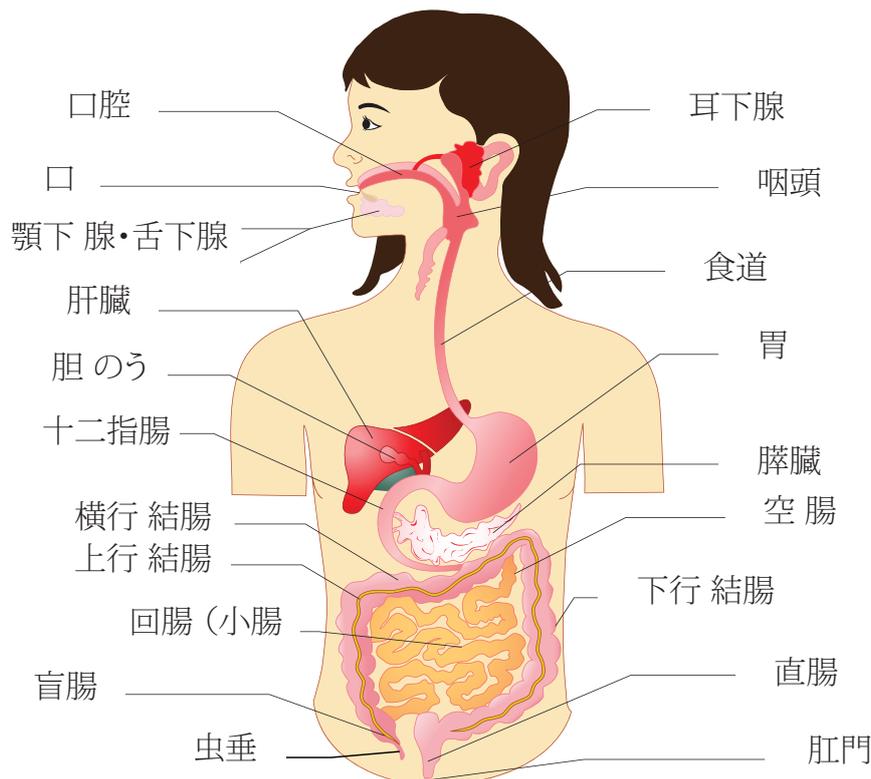
2.1.2 消化の機械的・化学的分解過程

消化の機械的分解過程において、食べ物は潰され、混ぜられて消化器系を通過して行きます。これは筋肉が一連に同調して収縮することによって可能となり、蠕動と呼ばれています。

口や胃、小腸から分泌される化学物質(消化酵素)は、食べ物を大きな塊から吸収されるよう小さな成分ごとの塊にします。

食べ物や飲み物が消化器系の臓器を通過したり、そこから消化腺が産生されたりする過程は、血管に放出されるホルモンによって刺激されたり調節されたりしています。

様々な神経が連携して、異なる消化器系臓器での筋収縮の方向や力と消化腺の分泌を調整します。



消化の過程

消化器系臓器	過程	何が問題になり得るか
口 —食べ物や飲み物の入り口となり、咀嚼により食べ物が分解される	<ul style="list-style-type: none"> 舌が咀嚼のため食べ物を動かし、嚥下がし易いように食べ物を配置する 唾液が食べ物を湿らせ柔らかくし、炭水化物へと化学的に分解する 口の背側にある筋肉は食べ物を嚥下する時に収縮する 	<ul style="list-style-type: none"> 口腔内の不健康や歯ぎしりは咀嚼を妨げる 筋肉の協調運動が障害されていると、次の機能も妨げられる： <ul style="list-style-type: none"> 舌の動き 効果的な咀嚼 正しい一連の筋肉の収縮
喉頭 —食べ物を口の背側から食道へと運ぶ	<ul style="list-style-type: none"> 喉頭蓋が気道(気管)を閉じ、食べ物が肺に入ることを防ぐ 食道の上部にある筋肉(上部食道括約筋)が開き、食べ物が食道に入る 	<ul style="list-style-type: none"> 筋収縮が不適切であったり、筋の協調運動が障害されたりすると： <ul style="list-style-type: none"> 嚥下が障害される 食べ物や飲み物が食道ではなく気道に入ってしまう
食道 —喉頭から胃へと食べ物を押し動かす	<ul style="list-style-type: none"> 波のように筋収縮が生じ(蠕動)、食べ物や飲み物を胃へと押し動かす 食道の下部にある筋肉(下部食道括約筋)が開き、食べ物や飲み物が胃へと入る 	<ul style="list-style-type: none"> 筋収縮が不適切であったり、筋の協調運動が障害されたりすると： <ul style="list-style-type: none"> 食べ物や飲み物が食道の中を通過することが障害される 下部食道括約筋が適切に開いたり閉じたりせず、胃酸が食道に逆流する
胃 —大き目の食べ物の塊を小さな成分の塊に分解する	<ul style="list-style-type: none"> 筋収縮により引き続き食べ物を機械的に分解する 食べ物や飲み物が攪拌され、胃酸や消化腺、タンパク分解酵素と混ぜられる 胃の下部にある筋肉(幽門括約筋)が開き、胃の内容物が小腸にゆっくり運ばれ、胃は空っぽになる 	<ul style="list-style-type: none"> 筋収縮が不適切であったり、筋の協調運動が障害されたりすると： <ul style="list-style-type: none"> 食べ物が胃に長時間残ったり、胃が空っぽになることができなかつたりする(胃排泄遅延または胃不全麻痺) 消化されていない食べ物が小腸に早く入り過ぎてしまう(胃のダンピング症候群)
肝臓 —消化器系からの血液をろ過し、食べ物に含まれている栄養素を吸収したり、代謝の調節を行ったりする	<ul style="list-style-type: none"> 薬がろ過され、中和される 胆汁が食事に含まれる脂肪を分解し、脂溶性ビタミンの吸収を可能にする 炭水化物はエネルギーのため糖に変換される タンパク質分解の過程で生じるアンモニアは尿素に変換され、尿から排泄される 	<ul style="list-style-type: none"> 肝臓は、薬や過体重、糖尿病、肝機能障害を引き起こすウイルス感染症によって大きくなったり傷んだりする可能性がある

消化の過程(続き)

消化器系臓器	過程	何が問題になり得るか
胆のう —肝臓で産生される胆汁を蓄え、小腸へと分泌する	<ul style="list-style-type: none"> • 水が胆汁から抽出される • 高濃度となった胆汁は、脂肪を含む食べ物があると小腸へと絞り出される 	<ul style="list-style-type: none"> • 胆汁中に過度にコレステロールが存在し結晶化すると、また胆のうが空っぽになることができないと、胆石ができる
膵臓 —消化腺を小腸に分泌し、小さくなった食べ物をさらに分解する	<ul style="list-style-type: none"> • 消化腺や消化酵素は、小さな管を通して小腸の最上部に分泌される • 重炭酸ナトリウムが分泌され、胃酸を中和するために働く • (血糖値をコントロールするためにインスリンが産生される) 	<ul style="list-style-type: none"> • 興奮して過剰に働いてしまうことがある(胆石症の結果生じることもある)
小腸 —引き続き小さくなった食べ物をさらに分解し、血中へと栄養素を吸収する	<ul style="list-style-type: none"> • 膵臓や肝臓、小腸壁から分泌された消化腺が引き続き炭水化物、脂質とタンパク質を分解する • 栄養素が、小腸壁にある小さな指のような突起(絨毛や微絨毛)から血流へと吸収される • 小腸の最後にある括約筋(回盲弁)が開き、液体や消化されていない食べ物、菌が大腸に入っていく 	<ul style="list-style-type: none"> • 筋収縮が不適切であったり、筋の協調運動が障害されたりすると： <ul style="list-style-type: none"> ◦ 食べ物や飲み物が小腸を通過することを妨げ、嘔気や嘔吐、腹部膨満、痛み、消化管運動異常が引き起こされる ◦ 小腸の上部で菌の繁殖を促し、栄養素の吸収を阻害したりガスが発生しやすくなったりする
大腸(結腸) —消化過程で生じた遺残物を分解し、蓄え、体から排泄する準備をする	<ul style="list-style-type: none"> • 筋肉が収縮することで、液体や菌、消化されていない食べ物が前後に動く。十分に時間をかけることでほとんどの液体が再吸収される。 • 残った液体と遺残物は便としてまとめられる • 筋収縮により便が結腸へと押し出される • 感覚神経が結腸にものが溜まっていることを感知し、肛門括約筋を弛緩、便を排泄する 	<ul style="list-style-type: none"> • 筋収縮が不適切であったり、筋の協調運動が障害されたりすると： <ul style="list-style-type: none"> ◦ 遺残物が大腸を通る速度を遅くし、過度の水分が吸収され、便が乾燥し硬くなり便秘を引き起こす ◦ 便排泄に欠かせない肛門や直腸の筋肉の弛緩を阻害する

2.2 レット症候群が消化器系に与える影響

ここでは、レット症候群児が抱える主な胃・腸管障害3つの評価法・症状・管理法についての情報を提供します。

- 胃食道逆流症(GORDまたはGERD)
- 便秘
- 腹部膨満

これらの胃・腸管障害はひどい痛みや不快感を引き起こすだけでなく：

- 食事の楽しみを奪う
- 最適な成長や身体の機能に必要な栄養素の吸収を阻害する

レット症候群児ではコミュニケーション能力が限られているため、正確な診断をつけることが難しくなることがあります。



レット症候群児のほとんどは何らかの胃・腸管障害を抱えています。

- 大半は何らかの胃・腸管運動障害を抱えている
- 約80%は便秘を患っている
- 約40%が胃食道逆流を患っている
- 約半数が腹部膨満を患っている

“私たちはカラの胃・腸管障害について1冊本が書けるわよ。カラは胃食道逆流があって、多くのガスや空気嚥下の問題もあるし、胃消化管の動きも鈍いし、それ以外にも...”

良いニュースは...

胃・腸管障害については有効な治療が提供され得ます。その治療法は、同じ問題を抱えているどんな人でも使用されているものです。

レット症候群だからと言って、胃・腸管障害に伴う痛みや不快感を我慢する必要はありません。

まずはシンプルなものから...

消化機能障害には、食事内容や姿勢、食事の環境を変更するだけで簡単に改善するものもあります。もしこのようなシンプルな方法で改善しなければ、投薬治療が有用かもしれません。全ての投薬治療が上手くいかなくても、外科的治療が有効なことがあります。

これは覚えていて下さい...

全ての消化機能障害がレット症候群によるものではありません。もし症状が治療開始後も持続する場合は、何か他の問題が見逃されているのかもしれませんが、だからこそ、主治医により、他の疾患の可能性を除外しながら注意深く評価し必要な検査を行うことが大切です。

レット症候群児の多くは、一つだけではなく幾つかの消化機能障害を抱えています

“サラはここ何年にも渡ってたくさんの胃・腸管障害を抱えているの...サラは便秘が原因で、叫んだり、泣いたり、吐き気を催したり、実際吐いたり、目が当てられない程かわいそうなの。サラは嚥下する能力を失ってしまった...3歳半でたくさん嘔むことはしなくなったわ。”

私たち親の訴えに真に耳を傾ける医師に出会うまで、多くの症状はただ無視されていたの。

私たちはできることは何でもしたわ。子供病院にある食事・嚥下専門のクリニックを何度も受診したけど、私が個人的に問題を作り上げているみたいに言われたの!信じられる!?クリニックでは、私はサラに食事を与えるのに時間をかけ過ぎだと...1日最長15時間掛かっていたから。私はサラがどんどん弱っていく姿を見ていたのよ。”



全ての消化機能障害がレット症候群によるものではありません

“レット症候群と診断されているから、何で娘があんな最悪な胃食道逆流症や食事・嚥下障害を抱えているか誰も詳しく評価しようとしなかった。”

私は、胃食道逆流や不快感の程度を質問する度に、それはただ単にレット症候群だからだと言われたの。だから私は常に娘の良い代弁者であったけど、このことに関してはレット症候群に典型的なのかと思えばそれ以上追及しなかったの。もし娘が小腸の回転異常症を患っていることをもっと早くに見つけてくれていたら、こんなに多くの問題に苦しまなくて済んだわ。

それどころか、娘が13歳になった時、もう既に経管栄養に移行していたけど胃空腸瘻管の挿入ができなかった時に初めて見つかったのよ。

私たちの子供がレット症候群だからと言って、ただそれだけで他の“問題”が起こり得ないとか、その可能性を調べることができないなんてことはあり得ない。全てがレット症候群によって起こるわけではないのよ。”



2.3 胃食道逆流

2.3.1 胃食道逆流とは

日常会話で“逆流”と言うと“逆らって流れる”ことを意味しますが、これは消化器系で逆流が起こっている時一体何が生じているかをよく説明しています。

食べ物が胃へと通過した後食道の下部の筋肉(下部食道括約筋)が適切に閉じないと、胃の内容物が逆らって流れ、食道に戻ってきってしまう可能性があります。

食道で胃酸が働くと痛みを伴います。胃食道逆流はまた嘔気や嘔吐を引き起こすことがあります。重症な例では、食道壁が傷んでしまう可能性があります。

胃酸は胃がきちんと空っぽになっていない時でも食道に逆流する可能性があります。この状態を胃排泄遅延(または胃不全麻痺)と言います。

胃食道逆流は、一般人口に比べてレット症候群児でより多くみられます。

約40%のレット症候群児が胃食道逆流症を抱えています。これは(欧米諸国の)一般人口に比べて2~4倍の頻度で生じていることとなります。

胃食道逆流は、運動機能が障害されているレット症候群児でより高頻度に見られます。一身体機能が障害される程、胃食道逆流症がみられやすくなります...特に1日の内大半臥位で過ごしている場合。

側弯症もまた胃食道逆流症の罹患と関連しています。

“レイチェルは7歳の時、食道中の胃酸を調べる検査を受けたわ(食道内pHモニタリング)。それで、レイチェルがひどく逆流していることが分かったの:48時間で500回、その内15回が5分以上続いていたの。”

2.3.2 お子さんが胃食道逆流を抱えているかを知る方法

レット症候群児のほとんどが症状を言葉で伝えることができませんので、食後に痛みを感じているかどうかを確かめることは難しいかもしれません。

以下の症状がみられた際、あなたのお子さんは胃食道逆流を抱えている可能性があります：

- 食欲が良いにも関わらず、体重が減少する
- (鉄欠乏性)貧血がある一逆流性食道炎に罹患している可能性
- 息が酸っぱい、げっぷをする
- 定期的に吐いたり、食べたものがそのまま戻って来たりする(時には血が混じる)
- 食べ物を拒んだり、嚥下を嫌がり食べ物をずっと噛んでいたりする(反芻)
- 肺炎を繰り返す、食事の後咳をする、呼吸器の問題全般を抱えやすい
- 食後直ぐに行動の問題がみられる(自分を傷つける、叫ぶ、落ち着きがない等)

定期的な嘔吐する場合、それは胃食道逆流の兆候かもしれません

“サラの胃食道逆流はとてもひどかったから、私がサラをカートに乗せて買い物をしていると、吐物を片付けるためのモップやバケツをお願いしないといけなかったわ。3歳になるまで、どこに出掛けても何度も服を着せ変える必要もあったし。

そこから間もなく、サラの体重は減少し、外出することも難しくなっていたの(抱きしめるには清潔ない匂いはしないし、車の座席や家のカーペットの上に一人で居させる訳にもいかないでしょ!)”

“11ヶ月の時、リオラは吐き始めたの。その問題は慢性化し、原因を突き止めるに約1年かかったわ。

嚥下の検査の結果で、リオラの胃が空っぽになっていないことに気づいたのよ。だから私があげている食べ物は全部リオラの胃の中に居座っているの。”

呼吸器の問題が増えてきたら、それは胃食道逆流の兆候かもしれません

“娘は5歳の時、過呼吸をたくさんするようになったの。娘はとてもイライラしていたし、食べる量もどんどん減っていったわ。

胃食道逆流症のための服薬治療を1ヶ月続けたら、娘はずっと良くなったの。数ヶ月後には、過呼吸も全くしなくなったわ。よだれも止まったの。そして笑顔も戻ったのよ。

娘に食事を与えることも楽になったしね。また体重が増えるようになったわ。”

行動の問題が悪化したら、それは胃食道逆流の兆候かもしれません

“レイチェルは6歳の頃イライラしやすく、私たちはそれは胃食道逆流症が原因だって気づいたの。”



2.3.3 胃食道逆流症の検査

主治医は、胃食道逆流が起こっているかどうか見極めるために検査を予定することがあります。

胃食道逆流症の検査

24時間食道内pHモニタリングは、胃酸が食道内にあるか、あるならどの程度か、症状が胃食道逆流と合致するかを確認するため、24時間かけて食道内の酸/アルカリ(pH)のバランスを測定します

食道内インピーダンスモニタリングは、食道内での酸の濃度がとても低いかゼロにも関わらず胃食道逆流症の症状がみられる場合、制酸薬を使用しているにも関わらず症状が続く場合に考慮されることがあります

上部消化管内視鏡検査は、口から食道へと細くて柔軟性のあるカメラ(内視鏡)を挿入することで、医師が食道壁に炎症や出血、潰瘍、その他の問題がないかを検査します。内視鏡は胃の内部や十二指腸の最初の部分を観察するためにも使用されます。お子さんの場合は全身麻酔下で行われます

放射性核種シンチグラフィは、身体の臓器の内部の動きを捉えるため、前もって注射された放射性トレーサーから発せられるガンマ線に基づいて二次元の画像を撮影します。放射性核種シンチグラフィは、胃食道逆流が肺への誤嚥に関与しているかを確認するために有用であることがあります。

胃食道逆流と関連している食べ物

食べ物の中には胃食道逆流を引き起こしやすいものがあります:酸味のある果物、チョコレート、カフェインの入った飲み物、脂っこい揚げ物、にんにく、玉ねぎ、ミント、スパイシーな食べ物、トマトを使った食べ物、炭酸飲料。

2.3.4 胃食道逆流を改善するためにできること

胃食道逆流の治療は、簡単に食事内容や食事の手順を変えることから、投薬治療、最終的には外科的治療と様々です。

食事方法を変える

簡単に食事内容や食事の手順を変えるだけで、あなたのお子さんの胃食道逆流症はコントロールできることがあります。

- **食事内容**—胃食道逆流と関連しているかもしれない食べ物(以下のボックスをご覧ください)を避ける。一回に一つずつ避けるようにし、効果があるかどうかを観察する
- **食べ物の大きさと頻度**—より小さめにより頻繁に食べ物を与えるようにする。そうすることで消化のスピードが速くなり、食道に逆流する胃酸の量を減らすことができる。
- **食べ物にとろみをつける**—とろみ剤を用いて、食べ物や飲み物にとろみをつけるかどうかは主治医と相談すること。
- **食事時の姿勢**—消化器系の臓器は締め付けられていない状態で最適に機能する。重力もまた、食べ物や飲み物、消化腺が正しい方向に動いていくことを促す。食事中あなたのお子さんが真っ直ぐ座っていることを確認すること。お子さんを立たせながら食事を与えることを考えても良いことがある。あなたのお子さんが横になる(臥位)必要がある場合、頭部をベッドに対して持ち上げるようにすること。
- **食事の環境**—ストレスは通常消化の過程を障害する可能性がある。静かな環境作りを心がけること。癒しの音楽を流すことを考えても良いかもしれない—あなたのお子さんだけでなく、あなた自身も落ち着きます。

胃食道逆流症の投薬治療

以上のシンプルな方法がうまくいかない場合、投薬治療が追加されることがあります。

胃食道逆流症の治療に使われる薬剤には主に2つのグループがあります：

- 胃で産生される酸の量を減らす
- 食べ物がより速く胃を通過するように、消化器系の筋をより頻繁に強力に収縮させる(特に胃排泄遅延の場合)

これらの薬剤は胃食道逆流を軽減するかもしれませんが、副作用も起こす可能性があります。だからこそ、どんな薬も注意深く検討された上で導入し、その効果についても注意深く観察されなければなりません。

投薬治療は主治医によってのみ、症状を改善するために必要な最小限の量で処方されるべきです。



胃食道逆流症の投薬治療

薬剤の機能	薬剤の型	可能性のある副作用
<u>胃で産生される酸の量を減らす薬剤</u>	プロトンポンプ阻害剤(PPIs)例:ランソプラゾール、オメプラゾール、パントプラゾールが第一選択薬で長期間に渡って使用することが可能	<ul style="list-style-type: none"> 下痢、便秘や痛みと関連する可能性あり 高容量や長期間使用で、感染症の危険性が増すことがある
	H2ブロッカーまたはヒスタミンH2受容体拮抗剤もまた酸の分泌を減らす、PPIs程有効ではないと考えられている	<ul style="list-style-type: none"> ほとんど副作用は報告されていないが、下痢等胃・腸管障害と関連する可能性あり 長期使用で耐性の獲得や効果減退
<u>筋収縮の頻度や強さを高める薬剤(消化管運動改善薬)</u>	ドンペリドンは胃・腸管の動きを促進し、胃が空っぽである時間を増やす。食べ物に対する耐用性も増やす。	<ul style="list-style-type: none"> 頭部や頸部のジストニアや筋収縮の異常と関連する可能性 プロラクチン(ホルモン)の濃度を上げる可能性
	エリスロマイシンは一般的には抗菌薬として処方されるが、少量で用いると筋収縮を促進し得る	<ul style="list-style-type: none"> 下痢や嘔気、腹痛、嘔吐と関連する可能性
	ベタネコールは胃・腸管の動きを促進する	<ul style="list-style-type: none"> 喘息や胃潰瘍には禁忌



ドンペリドンやエリスロマイシン等消化管運動改善薬は、心拍数を狂わせ危険な心拍リズムを引き起こし、心臓のQT間隔を延長させる可能性がある。QT延長は、一般人口に比べてレット症候群児でよくみられる。

エリスロマイシンは、胃を空っぽにすることに有効である可能性があります

“リオラの胃は食べ物を押し出さず、空っぽにならなかったの。私たちはアメリカの小児消化器専門医に紹介され、彼は4つの方法を紹介してくれたわ。一つ目はエリスロマイシン。リオラは少しの間、3週間程エリスロマイシンを内服したら、嘔吐は収まり胃が食べ物を押し出すことができるようになったの。それ以来、この問題は解決しているわ。リオラに抗菌薬を試してみるよう提案してくれた医師は私にとってはスターよ。彼はこんなに速く簡単に問題を解決してくれたもの。胃は今きちんと機能を果たしているわ。”

胃食道逆流の外科的治療

投薬治療を受けているにも関わらず重度の胃食道逆流が続いている場合は、噴門形成術と呼ばれる外科的治療が必要かもしれません。

これは、胃の上部(噴門部)を食道下部の周りに巻きつけて下部食道括約筋を狭くすることで、胃の内容物が食道に逆流することを防ぎます。

噴門形成術は、逆流を減らすだけでなく、体重増加にも有効かもしれません。しかし、腹部膨満や嘔気、嚥下障害を引き起こすかもしれません。

噴門形成術は、腹腔鏡手術によって行われることがあります。これは、術後の回復に要する期間を短縮し、最小限の入院で済みます。

噴門形成術後は、効果的に機能しているか、合併症が生じていないかを確認するため、定期的に観察する必要があります。

“アラーナは3歳ととても小さい時に噴門形成術を受けたの、決断は簡単ではなかったわ。でも、私たちはやるしかないことは分かっていたの。

アラーナはひどい嘔吐や脱水のため数えきれない程検査を受けたけど、原因が見つからなかったの。アラーナはどんな食べ物でも飲み込んで消化管を流れていくことに障害があって、栄養状態の問題が明らかになったの。アラーナは、噴門形成術で噴門を完全に巻きつければ嘔吐することはなくなると言われたわ。だからアラーナは同時に内視鏡的胃瘻造設術も受ける必要があったの、そうしたらガスはそこから抜けるでしょ。当時はこのことをとても心配したの。ただ本当に分からないことばかりで。私はアラーナが吐く必要があるんじゃないか、吐くことができないことをどう感じているのだろうと不安がいっぱいだった。ただ、それを上回る程たくさんの良いことが起こったのよ。

アラーナは二度と口から食べることはできないかもしれないと言われたけど、私は直感的にアラーナにそんなことは起こらないって思ったわ。術後、私はできるだけ速く柔らかい食べ物を少量与えることに決めていたの。アラーナがプリンを最初に一口口にした時私は興奮したわ。それは日々改善していく、良いことばかりが続く毎日の始まりだったの。アラーナはそれ以降吐くこともないし、不快を感じても私が胃瘻管からガスを抜いてあげることができるの。信じられないことに、あんなに続いていた嘔吐は消えてなくなったのよ。噴門形成術は答えだったの、そしてそれなしでは進めなかった素晴らしい決断だった。

今でも噴門形成術を受ける前、出掛けるためにアラーナを着替えさせていたことを覚えている。目的地に着く前に、私は車を止めてアラーナの服を着替えさせないといけなかったの。それはアラーナにとってもストレスだったしとても嫌なことだったと思うわ。

私たちは噴門形成術に関連した問題は何も経験しなかったし、素晴らしい決断だったと言えるわ。”

2.4 便秘

消化の最終段階では、遺残物が大腸で分解され、直腸と肛門を通して排泄されます。

この過程が起こる頻度は個人差があります—1日に数回から数日に1回まで

2.4.1 便秘症とは

便が乾燥したり、硬くなったり、排泄しにくかったりすると、人は便秘だと考えます。レット症候群では、腸管の運動が障害され便秘症が引き起こされます。

便秘症 に関係する、最も一般的な食事内容・生活習慣の要因は：

- 十分な食物繊維を摂取していない
- 水分摂取が不十分である
- 体を十分に動かしていない
- 毎日の習慣が乱れている(または、毎日の習慣で予測が難しい)

2.4.2 お子さんが便秘症を抱えているかを知る方法

あなたのお子さんの腸管活動の頻度と一定さを観察することが、便秘症を抱えているかを判断する最善の方法です。

便秘症は、ひどい不快感と痛みを引き起こす可能性があります。

あなたのお子さんはその不快を表現したり、どこでそれが起こっているか説明したりできないかもしれません。そういった場合、あなたが他の兆候に気づく必要が有ります。

以下の様子が見られる場合、あなたのお子さんは便秘症で苦しんでいるかもしれません：

- 便が通過するとき、顔をしかめたり泣いたりする
- 食欲を失う
- 周囲との交流に興味を示さない
- イライラしやすくなったり、行動が変化したりする(特に便が通過する間隔が長くなるにつれ行動の問題が目立つ場合)

“サラは便秘がひどい時、叫びながらリビングルームをゴロゴロ動き回っていたの…思わず涙がこぼれたわ…”

主治医は、腹部の診察や、時にはレントゲン写真を撮影して便秘を診断することがあります

2.4.3 便秘症を改善する方法

食事内容や生活習慣を変えると、便秘症やそれに伴う重たい症状を軽減することができる場合があります。

それでも十分に便秘症を改善することができない場合は、投薬治療が有効かもしれません。

外科的治療は最終手段ですが、お子さんの腸管が閉塞してしまうと必要になる可能性があります。

便秘症の管理

食事内容や生活習慣の要因

食物繊維の摂取不足—食事に含まれる食物繊維は、便を通過しやすく形成することを促す

不溶性食物繊維(全粒や雑穀の小麦粉、パンやシリアル、ナッツや野菜に含まれる)は大腸で吸収される水分を引き付ける。このことによって、便が適度な量や重さになり、便が大腸から直腸に運ぶ筋肉の収縮を促す。

可溶性食物繊維(オーツ麦、豆類や果物の多くに含まれる)は大腸を通過するにつれ水分を吸収し、柔らかいゼリー状に変化する。これが便と合わさり、柔らかくする。

水分の摂取不足—大腸に届くほとんどの水分は身体に再吸収されるが、約10%のみ以下のような便の形成に使用される:

- 筋収縮を促す程十分な大きさがある
- 簡単に通過できる程柔らかい

水分摂取が極端に不足すると、便はより硬くなり乾燥する。尿も濃くなり、オムツが濡れることも減る

身体的活動の不足—身体的活動は血流を増やし、身体の筋肉(消化管の中の食べ物を動かすことに関わる筋肉を含めて)を強化することを促す。一方で身体的活動が不足すると、便秘の可能性が高まる。

毎日の習慣を変える—トイレの習慣を含めて身体の自然なリズムは、毎日のライフスタイルや習慣がある程度一定に維持されている時に最も良く働く。

毎日の習慣を変えたり、習慣が予測不可能だったりすると、身体の通常のリズムを狂わせてしまう可能性がある。

管理法

食物繊維摂取量を増やす—推奨されている食物繊維摂取量は、1日約14~25g(年齢による)。雑穀のシリアルやパン、野菜や果物(特に洋梨、プルーン等ドライフルーツ)等食品からの摂取により、簡単に食物繊維摂取量を増やすことができる。食物繊維を多く含む食品は天然の下剤のような効果を持っている。

栄養補助剤の中には(ベネファイバーや、メタムシルやKonsylという名前で販売されているシリウム等)もまた食物繊維を豊富に含む。シリウムや他の高食物繊維食品を摂取する際は水分を適度に摂取することが特に大切である。

水分摂取を増やす—レット症候群児で推奨されている水分摂取量は、一般的に推奨されている量とほぼ同じである—1日1~2リットル(年齢による)。

しかし、過呼吸や流涎がみられる場合、過度の呼吸や口から溢れる唾液から失われる水分を補足するため、より多くの水分摂取が必要かもしれない。

身体的活動を増やす—運動機能や身体的活動を維持することで便秘の症状を軽減できる

定期的にトイレに行く習慣を確立する—あなたのお子さんの体内時計に排泄を覚えてもらうために、定期的にトイレに行く習慣をつけることが有用となることがある。トイレに行く最適なタイミングは、食べ物が入り胃の筋肉が伸展することにより、反射的に排泄物の動きが活発になる食後30分以内である(胃大腸反射と呼ばれる)。

食事内容を変更したり、毎日の習慣を維持したりすることで、便秘症が軽減することがあります

“ヴェロニカはここ20年以上高食物繊維食を食べているの。もうすぐ34歳になるけど、この習慣を続けて、ヴェロニカのお世話をしてくれる他の人にも同じようにしてもらったら、便秘に困るなんてことはまず無くなったわ。でも、もし私たちがこの習慣を緩めて食物繊維や果物、野菜を少なめにしたり、水分を減らしたりしてしまうと、数日後にはヴェロニカは便秘になってしまうの。12時にお昼ご飯を食べた後、私はヴェロニカをトイレに連れて行って5~10分間座らせるの。彼女にとっては、この時間帯が最も“成功する”頻度が高いのよ。だから、彼女がどこで誰と一緒に居ようと、1日の予定表に毎日の習慣として加えてるわ。

もし1日便が出ないと、私はヴェロニカにいつも以上にトイレに行かせたり、水分摂取を促したり、多分運動ももっとさせるわね、成功するまで。

これは言わなきゃいけないけど、私はヴェロニカに便が出ないことでストレスを与えたりはしないわ。単にトイレに連れて行って、座らせるだけ。お昼ご飯の後トイレに行かない時は、おやつの時飲み物を飲んだ後に連れて行くの。それでも行かない場合は、夕食の後にまた連れて行く。”



ヴェロニカの高食物繊維食:

朝食(午前7:45~8:00):

高食物繊維シリアル(例:オーツ麦)と一緒に豆乳に浸した小さじ1/2のシリウム;または、刻んだ果物と豆乳を加えたweetbix(オーストラリアの高食物繊維・糖控えめのシリアルバー)2本。果物は刻んだイチゴ、キウイ、洋梨や、刻んだデーツやリンゴ等。1本食べると便秘を引き起こすみたいだから、1/2本以上のバナナは与えない。それと、飲み物を2カップ(500ml)—水と糖が付加されていないジュース(例:リンゴ、パイナップルやミックスジュース)半量ずつ。ヴェロニカが痒みを覚えるみたいだから、オレンジジュースは絶対与えない。

昼食(12:00):

全粒粉で作られたパンを2枚と一緒にツナ、卵、タヒニ(ごまのペースト)とフムス(ひよこ豆のペースト);またはベイクドビーンズ(豆のトマト煮);またはインゲン豆。果物—大抵洋梨か時々リンゴやみかん、旬の果物。洋梨が一番有効みたい。朝食と同じ飲み物を2カップ。

おやつ:

豆乳を1カップ(250ml)

夕食(午後5:30~6:30):

肉か魚と野菜(じゃがいも、かぼちゃ、サツマイモや豆等)。ヴェロニカは冷凍食品のミックスベジタブルも好き。不運なことにブロッコリーは大嫌いだから、食べさせない。野菜とひき肉が入ったシチューとご飯(白いご飯だけにはしない、いつも白いご飯とブラウライスを半量ずつ)が好き。それと、1と1/2カップ(425ml)の飲み物。

ヴェロニカは、砂糖で痒みを覚えるから、甘いもの(たまに食べる1/2スライスケーキを除いて)もドライフルーツも口にしない。

便秘症に対するその他の治療

あなたのお子さんがまだ便秘症で苦しんでいるなら、投薬治療や他の治療が必要かもしれません。

どんな方法があるかは下の表にまとめました。最初に試みる方法は、いつも侵襲的ではないものが推奨されます。

投薬治療を開始する際は、必ず主治医に相談しましょう。



便秘症に対するその他の治療

治療法	可能性のある副作用
高食物繊維補助剤 —シリウム(メタムシル、Konsyl)やその他の高食物繊維補助剤(例:ベネファイバー)は便としての塊を作ることを促す	<ul style="list-style-type: none">十分な水分摂取を忘れずに行う
浸透性下剤 —腸管での水分量を増やし、便を柔らかく通過し易くする。ラクトース、ドキュセート、ポリエチレングリコール(マグコロール、ミララックス)は便を柔らかくする	<ul style="list-style-type: none">嘔気や腹部膨満、締め付け感、ガスが溜まる、下痢を引き起こす可能性がある
潤滑性下剤 —パラフィン油やParachocを含む。便をコーティングして通過し易くする	<ul style="list-style-type: none">誤嚥の危険性がある場合は、油を含む下剤の使用は避ける便に油が含まれる可能性がある
坐薬 —グリセリン坐剤等。筋肉の収縮を促し、腸を空っぽにする	<ul style="list-style-type: none">屯用にのみ適している直腸過敏、腹痛や締め付け感と関連する可能性がある
浣腸 —液体を直腸や大腸に流し入れることで力強い筋収縮を引き起こす	<ul style="list-style-type: none">不快な腹部膨満や締め付け感を引き起こす可能性がある

親の多くは、お子さんの便秘症には浸透性下剤が有効であると語っています

“サラも、“物”が動き続けるように成人量のマグコロールを毎日内服していたの。これは本当に欠かせなくて、とても有効なのよ。一度マグコロールを切らしてしまったことがあったの。2週間後に診察があるからその時で良いわって思ってたのよ。でもそれから悪化しちゃって、余分なお金を払ってでも診察に行っただけじゃ駄目だわね。完全に詰まらせちゃうよりましよ!”

“娘はマグコロールを一包午後に、もし前日腸が動かなかったら翌朝にもう一包と午後にマグコロールの後Parachocを45ml内服するの...48時間経っても何の動きもなかったら、ピコラックスを半量使うわ。”

“便秘症に対して、私たちはカルシウム・マグネシウムのサプリメントを加えたの。最初上手くいくか疑問だったけど、直ぐに良くなっていったわ(今程は有効ではなかったけど)。娘は十分に水分摂取をしないから、ミララックスは試さなかったの。私たちは、小児用の下剤を必要に応じて使っている—おそらくここ1年半で10回ぐらい。”

水分摂取を維持することは、下剤を内服する時に特に大切です

適切な水分摂取を続けることは、全てのレット症候群児で、特に腸の動きを調整するために下剤を内服している場合重要です。水分は便を柔らかくし通過しやすくする上で必要です。

水分は、飲み物や食べ物を準備する時に使われる液体(例:シリアルに加える牛乳)、たくさんの水分を含む食べ物(例:スープ、ゼリー)から摂取できます。

必要な水分摂取量は、体格やどれだけ水分を喪失したか等人それぞれ異なります。しかし、オムツが日中定期的に濡れていたら、あなたのお子さんは水分を十分摂取できている可能性が高いです。

“私が言えることは、便秘薬と一緒にたくさんの水分を摂っていないと、その薬は上手く働かないことに気づいたってことだけ(たくさんの水と一緒に内服するマグコロール以外はね)。”

便秘症の外科的治療

あなたのお子さんに腸管が閉塞している可能性が疑われる症状がみられた場合、または一般的に行われる内科的治療で改善しない場合、全身麻酔下で腸管の閉塞を解除するための手術が必要になる可能性があります。

2.5 腹部膨満

“腹部膨満”という言葉は、胸と腰の間の腹部が膨れる状態を表すために使われます。腹部膨満は、お腹が張ったりいっぱいであったりする感覚を伴うことがあります。また不快感や痛みを伴うこともあります。

腹部膨満は一般人口の約1/3にみられると報告されていますが、他の胃・腸管障害と同様レット症候群ではもっと高頻度に見られます。

2.5.1 腹部膨満が引き起こされる理由

レット症候群における腹部膨満の原因として最も可能性の高いものは、過呼吸や息止め、空気嚥下によって過剰な空気を摂取してしまうことです。

それだけでも十分起こり得ますが、胃食道逆流や胃排泄遅延、便秘症等他の胃・腸管障害も関与していることがより多くみられます。

“エステルは空気を嚥下し始めたの。たくさんげっぷやおならをするから、私はできる限り頻繁にエステルのお腹をさすってそれを手伝ってるわ。しばらくじっと座っているだけで悪化するの。だから、エステルはいつも立ったり歩いたりしているわ。”



痛みや心配、興奮も腹部膨満を助長する可能性があります。腹部膨満は通常、過換気がほとんどみられない就寝中に落ち着きます。

“サラに関連して私が心配することは、腹部膨満かしら。息止めをすると(定期的に息止めをするの)起こるのよ。そうすると、背骨が前に向かうぐらいお腹が大きく膨らんで、カチカチに硬くなってしまふの。”

2.5.2 お子さんが腹部膨満を抱えているかを知る方法

以下の様子がみられる場合、あなたのお子さんは腹部膨満を抱えているかもしれません：

- 腹部が膨らんでいて痛みを感じているよう

腹部膨満に対して施行される検査は：

- 優しく力を入れながら腹部を診察し、押し返すような抵抗を感じるか、感じるならそれはどの程度かを確認する
- 呼吸の様子を観察し、息止めや空気嚥下をしているかを見極める

主治医はまた、胃食道逆流や胃排泄遅延、便秘等他の胃・腸管障害が無いかを慎重に確認します。

あなたのお子さんが腹部にとってもひどい痛みを感じていたり、腹部がひどく張っていたりすると、主治医は他の問題が関与していないか確認するため(例：胃・腸管に他の問題があるかどうか)もっと詳しい検査が必要であると勧めることがあります。

2.5.3 腹部膨満を軽減する方法

便秘症に有効な管理は、腹部膨満の症状を改善することがあります。

投薬治療が試みられる可能性があります、その有効性は限られています。

投薬治療

腹部膨満が過剰なガスによるものなら、シメチコンのような投薬治療がガスの気泡の表面の緊張を弱め、膨満を軽減することに有効な可能性があります。

もし不安が原因であるなら、セロトニン再取り込み阻害剤や他の薬剤が有効かもしれません。

しかし、どんな投薬治療を行うにしても、これらの薬剤には副作用があり、他の問題を引き起こす可能性があります。

投薬治療は医師の指導の下でのみ行われる必要があります、その有効性は注意深く観察されなければなりません。

外科的治療

腹部膨満が重症でありひどい不快感を引き起こしている場合、溜まってしまっている空気を解放するために胃瘻が造設されることがあります。これは有効である可能性があります、胃からの空気のみ取り除くことができます。胃より先の消化管に溜まってしまっている空気は取り除けません。主治医と相談し、胃瘻管から空気を抜く方法を見せてもらってください。

胃瘻から溜まってしまった空気を抜くことができます

“マリーはガスが溜まって何度も入院したことがあるの。最近入院した時、レントゲン写真でたくさんのガスが溜まっていることが分かったわ。放射線科医師は“こんなにガスが溜まっているのだから、吐いていたら何の不思議もない”とコメントしたのよ。

整腸剤の内服が良いみたいね。毎日10mlのアロエジュースを飲むことも、腹痛を軽減しているみたい。

たくさんのガスが原因でお腹が張ってしまうと、マリーの胃瘻にカテーテルバッグを装着するの。そうしたら空気が抜けて、お腹が柔らかくなるから。

私は介護士に、マリーが夜間眠れなくて空気をたくさん嚥下しているようなら、たとえお腹が張っていてもカテーテルバッグを使用して、モチリウム(ドンペリドン)を与えるように勧めるつもりなの。それでガスが溜まることを防げたらいいな。いつも朝5～7時の間に結局吐いてしまうから。”

大切なポイント ...胆のう機能障害の可能性

胆のう機能障害(胆のうに胆石がみられる等)は、一般人口に比べてレット症候群児で多くみられます。

胆のう機能障害の兆候には、腹痛や嘔吐、発熱があります。

腹部の痛みや不快感の一般的な原因が除外されたら、胆のう機能障害を考慮することが勧められます。

胆のう機能障害は超音波検査や、肝胆道シンチグラフィと呼ばれる特殊な核医学検査で評価できます。

胆のうが適切に機能していない場合、胆のう摘出術と呼ばれる外科的治療で胆のうを取り除く必要があるかもしれません。

身体は胆のうがなくても十分良く機能しますので安心して下さい。

家族からの最後のメッセージ

“幸いにも、サラは栄養や消化管の健康についての問題を抱え過ぎてはいないわ。いつも良く食べるし、嚥下も概ね問題なく行えているわ。いつも食事はほとんど全部食べることができるのよ(大抵家族が食べているものを食べるの、潰したものは好きではなさそう)。

サラは時々下痢をしたり、便秘をしたりするけど、概ね定期的に便は出るし正常だと思うわ。サラが小さい時、良く食べる割にいつも本当に痩せていたの。私たちは、常にたくさん食べさせて、太らせようと努力していたの。

今サラは23歳、私たちはサラにダイエットをさせなければならぬのよ。なぜなら食べることが大好きで、あげたらなんでも食べてしまうし…もっと欲しがらるし…体重が増えてきているから。

それに以前程活発ではないの。だから体重を維持することは大事。サラは60kgを維持することに何とか成功しているわ。

全体としてサラはとても健康、滅多に病気もしないし、まだ本当に上手に歩くし、幸せね。”



“私たちはずっと幸運ね、ハンナの栄養や消化管の健康も、特に大きな問題もなく維持できているの。

ハンナは問題なく食べるし、体格相応の健康的な体重だわ。便秘を管理するために、腸の動きに合わせてデュルコラックス座薬はほとんど毎日使っている。空気を嚥下したら、時々嚙んで飲めるRennie(制酸剤)を内服するの。そうしたらガスが溜まって痛みが出ることを防げるから。

さっきも言ったように、私たちは幸運だと感じてるわ。”

“胃瘻を造設すると決心することは、人生の中で一番辛いことだったわ。一旦決心してしまえば、後は楽だったの。1週間も経たない内に、私たちは胃瘻がずっと前から毎日の生活の一部であったように感じたわ。1ヶ月も経たない内に、一年前にしておけば良かったと思ったもの。”

“セレーナはたった3歳の時に胃瘻を造設したの。胃食道逆流症が悪化して体重が8kgまで落ちてしまって、慢性的に脱水状態だったの。当時それを決断するのは難しかったけど、セレーナのためにした医学的決断の中で最も良かったものの一つだと確信している。体重が増え、それ以来良い体重を維持している。体調が悪い時でも必要な栄養や水分は摂取できるから、二度と脱水になることもないし。二度と薬をこぼしたり内服することを拒んだりすることもないわ。だって、胃瘻管から注入できるのだから!セレーナが回復してから、生活は本当楽になったわ。”

“何年もの治療の後、最近のサラは私が知っている中でも一番幸せな人の一人だわ。決して泣かないし、メソメソしないし、泣き言も言わないの。サラの胃・腸管系はコントロールされているわ。小児用のPeptamin(消化態栄養剤)を1600mlと、ペディアライトを400ml、水を1000ml摂取しているの。サラは順調に成長して、142cmで45kgと完璧よ。ここ10年近く一度も泣いてないの!”

用語集

胃空腸瘻	胃瘻を通して空腸(小腸の上部)にチューブ(管)の先端を置くこと—PEG-Jチューブとも呼ばれる
胃食道逆流	胃内容物が食道内へ逆流すること
胃食道逆流症	胃酸が食道に逆流し、それに伴った症状がみられること—GORDまたはGERDとも呼ばれる
胃大腸反射	食後に胃壁が伸展すると、続けて大腸の筋収縮が促される反射的活動
胃のダンピング症候群	不消化の食べ物が急に胃から運ばれ去ってしまうこと
胃不全麻痺	胃が空っぽになることが遅れること。胃食道逆流を引き起こす可能性がある
胃瘻	腹壁に穴を開けて、チューブ(管)を胃へと挿入すること。そこから食べ物が注入される—Gチューブとも呼ばれる
咽頭	鼻腔の下部、口腔の背側、食道の上部に位置する喉の一部—嚥下に重要な役割を果たす
運動障害	筋反射が不十分であるため、消化管内で食べ物や飲み物の動きがゆっくりになったり制限されたりすること—胃・腸管運動障害とも呼ばれる
エリスロマイシン	主に抗菌薬として使用されるが、低用量で用いると消化器系における筋収縮を刺激する効果が期待できる
嚥下障害	嚥下に困難さがあること
回腸	小腸の最終部分
回盲弁	大腸から小腸を区別する筋肉で、消化された物質が小腸に逆流することを防ぐ
塊(ボールス)	噛んで嚥下した後のボール状の食べ物
括約筋	臓器の内容物を貯めたり、通過させたり、放出させたりするために、閉じたり開いたりする輪状の筋肉
下部食道括約筋	食道の最終部分にある筋肉で、胃酸が逆流することを防ぐ
カロリー(Cal)	食品のエネルギー産生量能力の単位
肝臓	腹部の右上にある大きな臓器で、様々な機能を有する。消化器系からの血液をろ過し、身体から毒素を取り除き、脂肪を消化するための胆汁を産生し、栄養素を分解し、身体の代謝の制御を助ける。
浣腸	直腸と結腸に液体を流し入れて筋収縮を促す。便秘症の治療に用いられる
気管	咽頭や喉頭を肺へとつなぐ管状の構造物。空気が肺に入るのを助ける
キロカロリー(kCal)	食品のエネルギー産生量の単位—1 kCal=1,000Cal
キロジュール(kJ)	1,000ジュール(J)(4.184kJ=4,184J=1 kCal=1,000Cal)
空気嚥下症	過度に空気を嚥下すること
空腸	小腸の中央部分
経腸栄養	胃や十二指腸、空腸に直接挿入されたチューブ(管)を通して栄養を提供すること
経鼻胃管	鼻から胃へ挿入されチューブ(管)
下剤	経口的に内服、便を柔らかく通過し易くする
結腸	消化管の最終部分で、水分が身体に再吸収され、遺残物が排泄されるように分解する—大腸とも呼ばれる
口咽頭の	口と喉に関連している
喉頭	頸部に位置し、呼吸や発声に関与する。食べ物や飲み物が肺に誤嚥されるのを防ぐ—声帯があるのも喉頭

喉頭蓋	喉頭の背側にある軟骨でできた蓋で、嚥下の際食べ物や飲み物が肺に入ってしまうことを防ぐために気道を覆う
酵素	小さくなった食べ物をさらに分解する、身体における化学的変化を引き起こす複雑なタンパク質
肛門	消化管の最後に位置する、外部に開放する部分
肛門括約筋	消化の過程で生じた遺残物を排泄するため、肛門を開いたり閉じたりすることを制御する筋肉
誤嚥	食べ物や飲み物が、消化管ではなく気道や肺に入ってしまうこと(誤嚥性肺炎のことを指すこともある)
シメチコン	消化器系でガスの気泡の表面張力を減らす薬剤—腹部膨満の治療に用いられる
十二指腸	小腸の最初の部分で、食べ物を分解し、胃が空っぽになる頻度を調整する
ジュール(J)	食品のエネルギー含有量を示すエネルギーの単位
消化管運動改善薬	消化管の筋収縮の頻度や強さを増やす薬剤の総称—胃食道逆流や胃排泄遅延の治療に用いられる
小腸	胃に続く、栄養素の消化や吸収の大半が行われる消化管の一部
上部食道括約筋	食道の上部に位置し、嚥下の際開くことで食べ物や飲み物が食道へと通過できるようにする輪状の筋肉
触診	身体の外側を触ったり、軽い力を加えたりして診察する方法—腹部膨満の診察に用いられる
食道	喉を胃へとつなげる消化管の一部
食道内pHモニタリング	通常2-4時間かけて食道内の酸を記録する、胃食道逆流の検査
自律神経系	無意識に起こっている身体の機能(例:消化、循環、呼吸等)を制御する
水酸化マグネシウム	便の中へ水分を吸収させることで、便を通過し易くする。便秘症の治療に使用される薬剤
膵臓	食べ物(特にタンパク質)の消化を助けるための酵素や消化腺を小腸に分泌する、胃の背後にある小さな臓器。血糖値をコントロールするために役割を果たすインスリンも産生する
ストーマ	身体に外科的に作られた入り口(孔)
セロトニン再取り込み阻害剤	不安障害の治療に用いられる薬剤の総称—不安が原因で起こる腹部膨満を軽減することに役立つ可能性がある
蠕動(運動)	食べ物や飲み物を運ぶ、消化管に沿った波のような筋肉の収縮
絨毛	腸壁の表面積や吸収能力を増加させる、小さな指のような突起物
坐薬	直腸に挿入され、筋肉の収縮を促す薬剤の総称—便秘症の治療に用いられる
大腸	消化管の最後の部分で、水分が体内に再吸収されたり排泄されたりできるように遺残物を分解する—結腸とも呼ばれる
多チャンネル食道インピーダンスモニタリング	胃食道逆流の検査
胆汁	脂肪を脂肪酸へと分解するため、肝臓で産生され、胆のうで蓄えられ、小腸に分泌される液体
胆石	胆のう内の小さな石。胆汁中に過度のコレステロールが存在し結晶化したり、胆のうが完全に空っぽになれなかったりすることで生じる可能性がある
胆のう	肝臓で産生された胆汁を蓄える小さな臓器。胆汁は脂肪の消化を促すために小腸に分泌される
胆のう摘出術	外科的に胆のうを摘出すること
腸回転異常	小腸や大腸の一部が異常な位置に配置されること。小腸や小腸への血流の閉塞を引き起こす可能性がある
直腸	大腸の末端に位置し、身体から排泄される前に一時的に消化過程で生じた遺残物を貯留する
腸管神経系	消化器系における機械的・化学的分解過程を制御する—自律神経系の一部

ドンペリドン	胃食道逆流症の治療に用いられる薬剤で、消化器系の筋収縮の頻度や強さを増幅する
内視鏡	食道へと挿入される、可動性のある観察器具。上部消化管の健康や機能を観察するために使用される
ニッセン式噴門形成術	胃の上部(噴門部)が食道下部に巻きつけられ縫い付けられる外科的治療
捻転	腸管が曲がりくねることにより、血流を阻害し腸管の障害を引き起こすことがある状態
歯ぎしり	過度に歯や顎を擦り合わせる事
反芻	口に入った食べ物を、口の中へと繰り返し逆流すること
ヒスタミンH2受容体拮抗薬	胃から分泌される酸を減らす薬剤の総称。胃食道逆流症の治療に用いられる
ビデオX線透視検査	特殊なX線を用いた手技で、嚥下の能力・障害を評価する検査に用いられる
貧血	血液中のヘモグロビンの量が低いこと
腹腔鏡手術	腹壁に開けた小さな穴から可動性のある光ファイバーの装置(腹腔鏡)を挿入し、テレビモニターを通して手術部位を確認・観察する外科的手術—最小限侵襲的な手術とも呼ばれる
腹部膨満	通常過剰なガスによって腹部が張ること
プロトンポンプ阻害剤	胃で産生される酸の量を減らす薬剤の総称—胃食道逆流症の治療に用いられる
噴門形成術	胃の上部(噴門部)を食道下部に巻きつけて縫い合わせる外科的治療
(胃の)噴門部	胃の上部
糞便	菌等を含む消化の過程での遺残物—便とも呼ばれる
便	菌等を含む消化の過程での遺残物—糞便とも呼ばれる
傍食道型ヘルニア	胃が横隔膜を超えて胸腔内に侵入していること
放射性核シンチグラフィ	前もって投与された放射性化学物質から放出されるガンマ線を記録することにより、身体の臓器の機能についての画像を撮影する手技
ホルモン	身体の細胞や線、臓器から分泌される化学物質で、他の細胞での反応を刺激する
幽門括約筋	胃の末端にある筋肉。胃内容物を小腸に押し出して、胃を空にするために開く
QT間隔	心電図検査で測定できる、心拍の間隔やリズムの一つ
SOMA	Schedule for Oral Motor Assessmentの略称—食べ物を口にし、咀嚼して嚥下する能力を検査することに特化した評価方法

資料と参照した発行物

今日のような情報技術の進んだ時代において、インターネット上ではたくさんの情報が溢れています。その中には、証拠のある信頼性が高いものもあれば、信頼性のないもの、さらには明らかに有害なものもあります。インターネット上で情報を検索する際には、業績のある研究施設や政府の健康機関、それと同等な専門家のグループによって裏付けされているウェブサイトを参照することをお勧めします。私たちは、これらに合致するウェブサイトの幾つかを下にまとめました。これらのウェブサイトは主に、オーストラリア、イギリスとアメリカからのものになります。世界中の国々には、希少疾患の児の栄養と消化管の健康を促すことを目指すウェブサイトがもっと多くあります。

栄養の健康

Nutrition Australia (NPO法人; オーストラリア) — 社会における健康と生活の質を高めることを目指す専門家と一般市民から成る:

<http://www.nutritionaustralia.org/>

US Department of Agriculture (アメリカ農務省) — **Choose my plate**

<http://www.choosemyplate.gov/myplate-tip-sheets>

British Nutrition Foundation (イギリス):

<http://www.nutrition.org.uk/healthyliving>

エネルギー摂取量を増やすこと

The Sydney Children's Hospitals Network (オーストラリア):

<https://www.schn.health.nsw.gov.au/parents-and-carers/fact-sheets/food-high-energy-eating-for-children>

消化管の健康

National Digestive Diseases Information Clearinghouse (アメリカ) — 消化器系の機能と一般的な胃・消化管障害について分かりやすくまとめた、証拠に基づいた (evidence-based) ウェブサイト:

<https://www.niddk.nih.gov/health-information/digestive-diseases>

レット症候群のウェブサイト

Rett syndrome research in Australia (オーストラリア)

Aussie Rett (オーストラリアレット症候群データベース):

<https://rett.telethonkids.org.au/about/aussierett/>

InterRett (国際的なレット症候群データベース):

<https://rett.telethonkids.org.au/about/interrett/>

International Rett Syndrome Foundation IRSF (アメリカ)

<https://www.rettysyndrome.org/>

レット症候群専用の成長曲線はIRSF (Rettsyndrome.org) のウェブサイトからご覧頂けます:

<https://www.dropbox.com/sh/0h1bjxn3k64tbiq/IQjfT0XL1q>

Rett UK (イギリス):

<http://www.rettuk.org>

このブックレットの作成に使われた主な参照文献

Leonard H, Ravikumara M, Baikie G, Naseem N, Ellaway C, Percy A, Abraham S, Geerts S, Lane J, Jones M, Bathgate K, Downs J. *Assessment and management of nutrition and growth in Rett syndrome*. Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition, 2013; 57:451-460.

Baikie G, Ravikumara M, Downs J, Naseem N, Wong K, Percy A, Lane J, Weiss B, Ellaway C, Bathgate K, Leonard H. *Guidance in the management of gastroesophageal reflux, constipation and abdominal bloating in Rett syndrome*. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition. doi 10.1097/MPG.000000000000200.

Tarquino D, Motil K, Hou W, Lee H, Glaze DG, Skinner SA, Neul JL, Annesse F, McNair L, Barrish JO, Geerts SP, Lane JB, Percy AK. *Growth failure in Rett syndrome: Specific growth references*. Neurology 2012; 79:1653-1661.

このブックレットの内容を発展させるに当たって

私たちは次のような方法で、このブックレットの内容を証拠に基づいた (evidence-based) ものにしました:

- レット症候群において成長や栄養、胃・腸管の問題についての研究を行った、または記述をした文献を隈なく検索する
- 親や介護士に、成長障害や、エネルギー摂取不足、食事・嚥下障害や胃・腸管障害について経験したことについて話を聞く
- 臨床医のための評価法や管理法についてのチェックリスト案を作成する (文献検索や親の意見、さらに明らかにする必要のあった質問に基づいて)
- 世界中の様々な分野の専門医の代表に、推薦すべき評価法や管理法の案を査読してもらい、それを皆の同意が得られるまで続ける

評価法や管理法の案を査読して下さった専門医のメンバーを以下にまとめました。私たちは、貢献して頂いたことに感謝しています。

専門医代表メンバー

Sue Abraham PhD, Albert Einstein College of Medicine, Montefiore Medical Center, Bronx, New York, USA;

Bruria Ben-Zeev MD, Pediatric Neurology Institute, The Edmond & Lily Safra Children's Hospital, the Chaim Sheba Medical Center, Tel Hashomer, Israel;

Elana Bern MD MPH, Boston Children's Hospital, Boston, Massachusetts, USA;

Sudge Budden MD, Pediatric Development and Rehabilitation, Legacy Emanuel Children's Hospital, Portland, Oregon, USA;

Hilary Cass FRCPCH, Neuroscience Unit, Great Ormond Street Hospital for Children & Institute of Child Health, London, United Kingdom;
Carmelo Cuffari, MD, The John Hopkins Hospital, Baltimore, Maryland, USA;

Carmelo Cuffari MD, The John Hopkins Hospital, Baltimore, Maryland, USA;

Carolyn Ellaway MBBS PhD FRACP CGHGSA, Western Sydney Genetics Program, The Children's Hospital at Westmead, Sydney, New South Wales, Australia;

John Fortunato Jr MD, Wake Forest Baptist Medical Center, Winston-Salem, North Carolina, USA;

Michael Freilinger MD, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Vienna, Vienna, Austria;

Suzanne Geerts RD MS, Civitan International Research Centre, University of Alabama, Birmingham, Alabama, USA;

Richard Haas MD, Department of Neurosciences, University of California San Diego, La Jolla, California, USA;

Peter Humphreys MD FRCP, Division of Neurology, Children's Hospital of Eastern Ontario, Ottawa, Ontario, Canada;

Mary Jones MD, Katie's Clinic for Rett Syndrome, Children's Hospital & Research Center, Oakland, California, USA;

Omar Khwaja MD, PhD, Boston Children's Hospital, Boston, Massachusetts, USA; **Jane Lane**, RN BSN, Civitan International Research Centre, University of Alabama, Birmingham, Alabama, USA;

Jane Lane RN BSN, Civitan International Research Centre, University of Alabama, Birmingham, AL;

Ted O'Loughlin FRACP, Department of Gastroenterology, The Children's Hospital at Westmead, Sydney, New South Wales, Australia;

Alan Percy MD, Department of Pediatrics and Neurology, University of Alabama, Birmingham, Alabama, USA;

Mercè Pineda MD PhD, Department of Neuropediatrics, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain;

Carolyn Schanen MD PhD, Human Genetics Research, A.I. duPont Hospital for Children, Nemours Biomedical Research, Wilmington, Delaware, USA;

Catherine Senez BSc, Université Paris Diderot, Paris, France;

Steven Skinner MD, Greenwood Genetic Center, Greenwood, South Carolina, USA;

Eric Smeets MD PhD, Department of Clinical Genetics, Academic Hospital Maastricht, Maastricht, The Netherlands;

Sue Thompson BSc AdvAPD, Genetic Metabolic Disorders Service, The Children's Hospital at Westmead, Sydney, New South Wales, Australia;

Batya Weiss MD, Division of Pediatric Gastroenterology and Nutrition, The Edmond & Lily Safra Children's Hospital, the Chaim Sheba Medical Center, Tel Hashomer, Israel;

Helena Wandin PhD, student Department of Public Health and Caring Sciences, Research in Disability and Rehabilitation, Uppsala Universitet, Uppsala, Sweden;

Ingegerd Witt-Engerstrom MD PhD, Swedish Rett Center, Frosön, Sweden.



AussieRett:
Australian Rett
Syndrome Study

InterRett: International
Rett Syndrome Database
International Rett Syndrome Foundation



Government of **Western Australia**
Department of **Health**
Child and Adolescent Health Service



+



=

